

## 研究課題名：骨軟部腫瘍患者に対する腫瘍素因遺伝子および腫瘍細胞における原因遺伝子の網羅的遺伝子解析研究に関する情報公開

### 1. 研究の対象

名古屋大学医学部附属病院整形外科または共同研究機関において診断・治療を受けられた骨軟部腫瘍患者のうち腫瘍の原因遺伝子が解明されていない方および血縁者

### 2. 研究目的・方法・研究期間

#### <目的>

本研究では、原因遺伝子の解明されていない骨軟部腫瘍患者および血縁者から採取した試料を収集・保管し、がん素因となる胚細胞変異の解析および腫瘍細胞の体細胞変異を解析することを目的としています。本研究により、がん素因を持つ患者においては、早期からのがん発症スクリーニングや遺伝カウンセリングを受けることが可能になる。また、骨軟部腫瘍発症の病態が解明されることで、新たな治療開発の基盤となり、骨軟部腫瘍患者の救命に貢献することが期待されます。特に単一の遺伝子疾患の診療では、解析結果の意味を患者や家族によく理解してもらう必要があるため、検査を受ける前や検査結果を伝えてフォローする時、必要に応じて専門の認定遺伝カウンセラーによるカウンセリングを行い、遺伝に関する情報や社会の支援体制など、様々な情報提供と支援をしていきます。

#### <方法>

名古屋大学医学部附属病院整形外科または共同研究施設において、当該疾患に対して治療を受けた患者を対象とし、既往歴、家族歴、発達歴等の聴取、身体的特徴の診察、またはこれらの情報を過去カルテから採取します。診療目的で行われる検査の際に、研究用の試料を合わせて採取します。検体は連結可能匿名化状態で収集され、解析、あるいは検体保存に用いられます。全エクソーム解析を行い、遺伝子変異を探索します。

#### <期間>

実施承認日～2023年3月31日

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：カルテから転記する項目 1) 症例背景因子；年齢、性別、現病歴、既往歴、家族歴等、2) 疾患情報；診断、病理所見、経過、症状、身体所見等、3) 検査値；血算、生化学、免疫学的評価等、4) 画像結果；MRI、CT、核医学検査等

試料：血液、唾液、手術で摘出した腫瘍の組織等

### 4. 共同研究機関・研究責任者

あさひ病院 整形外科 筒井求

岡山大学整形外科運動器医療材料開発講座 准教授 国定俊之

杏林大学医学部附属病院整形外科 臨床教授 森井健司

鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 医療関節材料開発講座 特任准教授 瀬戸口啓夫

奈良県立医科大学整形外科 准教授 朴木寛弥

名古屋記念病院整形外科 小澤英史

東濃厚生病院整形外科 清水光樹

三重大学医学部附属病院整形外科 中村知樹

## 5. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

名古屋大学大学院医学系研究科運動形態外科学講座整形外科学 伊藤 鑑

〒466-8550 名古屋市昭和区鶴舞町 65

TEL 052-744-1908 FAX 052-744-2260

研究責任者：

名古屋大学医学部附属病院リハビリテーション科

病院教授 西田 佳弘