

## 研究課題「FFPE 検体より抽出したゲノム DNA の網羅的遺伝子変異解析への使用を目指した質の確認」に関する情報公開

### 1. 研究の対象

2003 年 4 月 1 日から当院で悪性リンパ腫と診断された方で以下の研究に参加された方

- ◆造血器疾患の発症、病勢進行、薬剤感受性を規定する分子病態の解析研究
- ◆造血器疾患の発症原因及び治療効果に影響を与える因子を解析するための基礎的研究
- ◆造血器腫瘍における発症リスク・病態に関するゲノム遺伝子の解析
- ◆悪性リンパ腫に対する治療効果に影響を与える因子を解析するための基礎的研究

### 2. 研究目的・方法・研究期間

近年の遺伝子解析法の進歩により、病気に特異的な遺伝子の異常や発現パターンが明らかとなり、病気の正確な診断、分類、予後予測、さらには治療薬の選択などにおいて、病気に認められる遺伝子の異常を明らかにすることがますます大切な意味を持つようになってきています。

悪性リンパ腫を初めとするリンパ増殖性疾患の遺伝子解析を行うためには、診断のために行われる組織採取術の際に得られる新鮮な腫瘍細胞から全遺伝情報を含む生体物質であるゲノム DNA を抽出することが最もよいとされています。しかし、遺伝子解析に必要な十分量の腫瘍細胞がつかねに得られるわけではなく、今後遺伝子異常の情報を実際の診療の場で用いていくためには（クリニカルシーケンスといいます）、腫瘍細胞のゲノム DNA をより確実に得ることができる方法を確立していく必要があります。

一般に、リンパ増殖性疾患の診断は、ホルマリン固定パラフィン包埋（FFPE ; Formalin-Fixed Paraffin-Embedded）組織標本を様々な染色法を用いて評価し、組織にどのような細胞が増えたり、正常から逸脱した状態にあったりするかを形態学的に判断することで行われています（病理学的診断）。近年、従来は診断に用いていたこれらの FFPE 標本から、ゲノム DNA を抽出し遺伝子解析を行う試みがなされるようになってきました。FFPE 標本は、リンパ増殖性疾患の診断に必ず必要とされるものであるため、もし FFPE 標本を遺伝子解析に利用することが出来れば、多くの病院の診療の場においてクリニカルシーケンスを実現することに繋がります。

本研究では、様々な時期及び施設で作成された FFPE 標本よりゲノム DNA の抽出を行い、遺伝子解析に必要とされる質が保持され、実際に解析に使用することが出来るかどうか確認をします。当院からは、上記の対象の研究参加者の中から 10 名ほどの方を対象に診断時の FFPE 標本から抽出したゲノム DNA と当院に保管してある凍結腫瘍組織もしくは腫瘍組織由来のゲノム DNA を用いて、遺伝子解析が可能かどうかについて検討を行います。

本研究は国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）平成 28 年度「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」、研究開発課題名：「がん領域における臨床ゲノム情報データストレージの整備に関する研究」の一環として行われます。

本研究は実施承認日から 2019 年 3 月 31 日までの予定で行われます。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：骨髄、リンパ節、リンパ組織など診断の際に得られた病理組織 等

情報：生検時年齢、性別、生検年月、病理診断名、生検組織部位、固定方法、切片中の腫瘍混入割合、薄切標本の作製年月、DNA 抽出年月、染色体核型 等

### 4. 外部への試料・情報の提供

- ・各共同研究施設との試料のやりとりについては、試料を収集する施設において適切に匿名化し、郵送にて行います。情報のやりとりについては、適切に匿名化し、電子的配信にて行います。
- ・本研究でパラフィン包埋標本からの DNA の抽出は、検査会社（LSI メディエンス社）に委託して行います。その際においても試料については、適切に匿名化し郵送にて行います。
- ・試料・情報のやりとりについては本研究独自の匿名化番号を付与し、対応表については作成致しません。

### 5. 研究組織

本研究に関わる共同研究者は以下の通りです。

藤田保健衛生大学医学部 血液内科学・教授・恵美宣彦

藤田保健衛生大学医学部 血液内科学・准教授・富田章裕

名古屋市立大学大学院医学系研究科 血液・腫瘍内科学・教授・飯田真介

島根大学医学部附属病院 腫瘍センター/腫瘍・血液内科・准教授・鈴木律朗

久留米大学医学部 病理学講座・教授・大島孝一

国立病院機構名古屋医療センター 臨床研究センター・血液・腫瘍研究部・部長・永井宏和

愛知県がんセンター中央病院 血液・細胞療法部・部長・山本一仁

国立病院機構名古屋医療センター 臨床研究センター長・堀部敬三

国立病院機構名古屋医療センター 臨床研究センター・高度診断研究部・部長・眞田昌

京都大学大学院医学研究科 腫瘍生物学講座・教授・小川誠司

### 6. 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すので、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：

名古屋大学医学部附属病院 血液内科 石川裕一・島田和之

名古屋市昭和区鶴舞町 65

TEL 052-744-2145

研究責任者：

名古屋大学大学院医学系研究科 血液・腫瘍内科学・教授 清井仁

名古屋市昭和区鶴舞町 65

TEL 052-744-2136

研究代表者：

藤田保健衛生大学医学部 血液内科学・教授・恵美宣彦