2025年8月7日

宮崎大学医学部附属病院病院 脳神経外科 で 脳腫瘍の治療を受けた患者さんへ (生命科学・医学系研究に関する情報)

当院では、以下の生命科学・医学系研究を実施しております。生命科学・医学系研究とは、従来の臨床研究、疫学研究、ヒトゲノム・遺伝子解析研究を含み、人を対象として国民の健康の保持増進、患者さんの傷病からの回復、生活の質の向上に資する知識を得る等を目的とする研究のことです。この研究は、通常の診療で得られた過去の診療記録等をまとめる研究です。このような研究は、文部科学省・厚生労働省・経済産業省の「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」の規定により、研究内容の情報を公開することが必要とされております。この研究について詳しくお知りになりたい時や、研究への参加を希望されない場合は下記の「お問い合わせ先」へご連絡ください。

### 【研究課題名】

脳腫瘍の統合的病理・遺伝子診断システムの開発

#### 【研究の目的】

この研究では、検査や治療のために切除された組織の一部をご提供いただき、脳腫瘍に関連する51遺伝子(脳腫瘍プレシジョン KBT51)と37融合遺伝子(頭頚部・脳腫瘍融合遺伝子パネル HNB37)の発現・変異と病理組織診断との整合性を調べることで、より精度の高い次世代の病理・遺伝子統合診断法を開発することを目的としています。

#### 【研究の方法】

### 1) 診療情報の収集

カルテに記載された内容の範囲内で、以下の診療情報を収集させていただきます。

- 背景情報:年齢、全身の状態、性別、喫煙歴、飲酒歴、家族歴等
- 治療薬、副作用、合併症等、疾患に関する情報
- 血液検査結果、画像検査結果、通常の遺伝子検査

## 2) がん遺伝子パネル検査

がん遺伝子パネル検査の一種である「脳腫瘍プレシジョン KBT51」と「頭頚部・脳腫瘍融合遺伝子パネル HNB37」(以下「本検査」といいます。)を受けていただきます。本検査は、がん組織から抽出した核酸を比較することで、がん細胞に特異的な遺伝子の異常を見つけるものです。対象となる 51 遺伝子のリストは、別紙1に記載しています。「頭頚部・脳腫瘍融合遺伝子パネルHNB37」検査の対象となる遺伝子のリストは、別紙2に記載しています。また KBT51と HNB37 検査で、明らかな遺伝子変異が発見されなかった場合もしくは更なる遺伝子検査が必要と判断された場合には、がん遺伝子パネル検査の一種である「汎用固形腫瘍 KST60 MSI Plus 遺伝子パネル」を行います。「汎用固形腫瘍 KST60 MSI Plus 遺伝子パネル」を行います。

### 【検査の流れ等】

手術などで摘出された脳腫瘍組織の一部から核酸を抽出後、脳腫瘍プレシジョン KBT51 と頭頚部・脳腫瘍融合遺伝子パネル HNB37 検査を用いて、がん遺伝子の異常を調べます。がん遺伝子の核酸配列は鹿児島大学で検査、もしくは検査受託機関であるユーロフィンジェネティックラボ株式会社(札幌市)に特定の個人を識別できないよう加工して委託することがあります。配列の意味づけや遺伝子異常の有無は、特定の個人を識別することができないよう加工された後、鹿児島大学と契約している外部委託機関(三菱電機ソフトウエア株式会社)で解析され、主治医に報告されます。また KBT51 と HNB37 検査で、明らかな遺伝子変異が発見されなかった場合もしくは更なる遺伝子検査が必要と判断された場合には、がん遺伝子パネル検査の一種である「汎用固形腫瘍KST60 MSI Plus 遺伝子パネル」を行います。

## 【研究期間】

研究実施許可日 ~ 2035年3月31日

## 【対象となる患者さん】

宮崎大学医学部附属病院、脳神経外科を受診され、脳腫瘍と診断された患者 さんを対象に、当院で40名の患者さん(全体で2,000名の患者さん)に参 加のご協力をお願いし、2030年3月31日まで調査を行います。

【試料や診療録(カルテ)から利用する情報】

以下の「サンプル」および「診療情報」を収集します。

サンプル:生検または手術標本(検査または手術で切除された組織の一部) 脳腫瘍の診断に必要な病理検査を実施後、保管されているホルマリン固定・パラフィンブロックから薄切される組織切片。

遺伝子パネルの陽性対照として、遺伝子変異を有する既知のヒト由来脳腫瘍細胞株である A-172(Glioblastoma)、U251MG(Astrocytoma)を用います。また既知のヒト由来脳腫瘍細胞株である U87MG(Glioblastoma)に EGFR variant 皿を過剰発現させた細胞株を用います。陰性対照としては、ヒトリンパ球株の HLCL-1、U87MG(Glioblastoma)に EGFR wild type を過剰発現させた細胞株、ヒト由来正常線維芽細胞株の FLOW3000 を用います。

診療情報:カルテに記載された内容の範囲内で、以下の診療情報を収集します。

- 背景情報:年齢、全身の状態、性別、喫煙歴、飲酒歴、家族歴等
- 治療薬、副作用、合併症等、疾患に関する情報
- 血液検査結果、画像検査結果、通常の遺伝子検査

#### 【研究組織】

この研究が行われる研究機関と研究責任者は次に示すとおりです。

## 共同研究機関及び研究責任者

愛媛大学脳神経外科 教授 國枝 武治 大分大学脳神経外科 准教授 秦 暢宏 九州医療センター脳神経外科 科長 溝口 昌弘 熊本大学脳神経外科 教授 武笠 晃丈 久留米大学脳神経外科 教授 森岡 基浩 佐賀大学脳神経外科 教授 阿部 竜也 産業医科大学脳神経外科 助教 鈴木 恒平 東京科学大学 脳神経機能外科 教授 前原 健寿 長崎大学脳神経外科 教授 松尾 孝之 新潟大学脳神経外科 教授 大石 誠 福岡大学脳神経外科 教授 安部 洋 宮崎大学脳神経外科 教授 沖田 典子 琉球大学脳神経外科 教授 浜崎 禎 群馬大学脳神経外科 教授 大宅 宗一 国際医療福祉大学三田病院 脳神経外科 教授 大山 健一 国際医療福祉大学成田病院 脳神経外科 教授 松野 彰 東京歯科大学市川総合病院 脳神経外科 教授 佐々木 光 脳神経センター大田記念病院 脳神経外科 部長 宮嵜 健史 鹿児島市立病院 脳神経外科 部長 西牟田 洋介 九州大学脳神経外科 教授 吉本 幸司 鳥取大学脳神経外科 教授 黒﨑 雅道 藤元総合病院 脳神経外科 内田 裕之

## 【当院の研究責任者】

宮崎大学医学部附属病院 脳神経外科 病院講師 沖田 典子

## 【本研究全体の研究代表者】

鹿児島大学病院 脳・神経センター 脳神経外科 教授 花谷亮典

【試料・情報の管理責任者】

宮崎大学医学部附属病院 脳神経外科 病院講師 山下真治

【個人情報の取り扱いについて】

研究で使用する診療情報は、患者さんの氏名や生年月日など、患者さんを直接特定できる個人情報を匿名化します。また、作成したデータベースを公開する場合や、研究成果を学会や学術雑誌などで発表することがありますが、その際も患者さんを特定できる情報は使用しません。

【研究の資金源等、関係機関との関係について】

この研究は、鹿児島大学大学院医歯学総合研究科脳神経外科科学分野と病理学分野の研究費(使途特定寄附金)で実施します。この研究は、研究者が独自に計画し、実施します。企業等の第三者機関からこの研究のための資金提供や労務提供は受けていませんので、利害の衝突は発生しません。

【参加を希望しない患者さんへ】

この研究に参加を希望されない場合は、下記問い合わせ先までご連絡ください。あなたに関するデータを削除します。ただし、学術発表などすでに公開された後のデータなど、患者さんまたはご家族からの撤回の内容に従った措置を 講じることが困難となる場合があります。

【問い合わせ先】

T889-1692

住所 宮崎市清武町木原 5200

施設名 宮崎大学医学部附属病院 脳神経外科

病院講師 山下真治

電話 0985-85-3128 FAX 0985-84-4571

## 別紙1 脳腫瘍プレシジョン KBT51 に含まれる遺伝子リスト

ACVR1 JAK3 FGFR3

HIST1H3C SMARCA4

HIST1H3B MAP2K2

TERT MET

FGFR1 STK11

RB1 FH

PTEN H3F3A

PDGFRA DDR2

MDM2 NOTCH2

IDH2 FAM46C

IDH1 FUBP1

EGFR JAK1

CDKN2B PIK3CA

CDKN2A ARID1A

CDK6 PIK3R1

CDK4 MTOR

CCND1 TNFRSF14

BRAF MDM4

ATRX NF1

ATM POLE

PPP2R1A TP53

CIC KIT

AKT2 ESRRG

CCNE1 NFASC

NOTCH1 POLD1

# 別紙 2 頭頚部・脳腫瘍融合遺伝子パネル HNB37 に含まれる遺伝子リスト

RNA 37 ROS1

BCOR STAT6

BRAF THADA

BRD3 KIT

BRD4 ALK

CRTC1 EWSR1

EGFR FUS

ETV6 SS18

FGFR1 CIC

FGFR2 MYC

FGFR3 RAF1

MET

MYB

MYBL1

NTRK1

NTRK2

NTRK3

PAX3

PAX8

**PDGFRA** 

PLAG1

**PPARG** 

PRKD1

PRKD2

PRKD3

RELA

**RET** 

## 別紙3 汎用固形腫瘍 KST60 MSI Plus 遺伝子パネルに含まれる遺伝子リスト

CDKN2A BRCA2

EGFR CDK4

MSH2 PTEN

MYC PALB2

chr11:106.7Mb BARD1

DDR2 CCND1

BRAF RET

chr2:39.6Mb ATM

MTOR chr1:201.8Mb

PDGFRA ARID1A

chr17:19.3Mb chr16:18.9Mb

chr2:108.5Mb chr2:62.1Mb

BRIP1 HSPH1

IDH1 FGFR1

MSH6 MED12

NF1 PDCD1

KIT BRCA1

TP53 IDH2

PIK3R1 chr4:55.6Mb

MAP2K1 ATP6V0E1

STK11 AKT1

ERBB2 MAP2K2

CTNNB1 CDK6

NRAS EWSR1

PIK3CA RB1

MDM2 chr6:142.7Mb

FGFR3 FGFR2

ERBB4 HRAS

MAP2K4 SLC7A8

CDH1 ESR1

RAD51 MLH1

ZNF2 CTLA4

CD274 MUTYH

KRAS FLT3

KDR APC

AR ELFN1

PMS2 chr15:45.9Mb

MET ERBB3