

「血管肉腫の原因遺伝子の検索とその機能解析に関する研究（後ろ向き）」研
究のお知らせとお願い

近年、がんの治療で遺伝子変異が注目されています。たとえば肺がんにおいては、上皮成長因子受容体（EGFR）遺伝子の変異に伴い出現する、がん細胞を増殖させるチロシンキナーゼを抑制する分子標的薬としてゲフィチニブが用いられています。また皮膚科領域では悪性黒色腫において BRAF 遺伝子に V600E 変異を有する場合に有効なダブラフェニブなども知られています。

そのほかにも、血管肉腫の腫瘍細胞で染色体の転座、挿入、逆位などが生じて、複数の遺伝子が結合して出現する融合遺伝子も発見されています。また、肺がんにおいて、一部で融合遺伝子 EML4-ALK を認め、この融合遺伝子の働きを抑制する ALK・ROS-1 阻害薬であるクリゾチニブが非常に有効であることが示されています。

このような背景から、私たちは血管肉腫の組織を用いてその組織内にみられる遺伝子の発現を調べることで、癌の治療に対する反応性を予測することはできないかと考え、本研究を計画しました。

本研究の対象となるのは、2000 年以降 2020 年 9 月の間に防衛医科大学校病院皮膚科にて悪性腫瘍である血管肉腫または良性腫瘍である血管腫の診断および治療目的で生検ないし外科的切除が行われた患者さんで、腫瘍の切除標本の病理組織ブロックが当院検査部病理に保存されている方を対象とします。血管肉腫 30 検体及び血管腫 30 検体について検討を予定しています。また皮膚悪性腫瘍である有棘細胞がん、基底細胞がん、悪性黒色腫についても、患者さんから治療目的で生検ないし外科的手術によって採取された腫瘍組織各々 20 検体を、血

管肉腫との分子発現の頻度を比べる目的で検討を予定しています。

本検討では、免疫組織化学法と呼ばれる手法を用いて、腫瘍の組織から作製した病理切片を用いて遺伝子の発現を評価します。血管肉腫と血管腫、および血管肉腫以外の皮膚悪性腫瘍の異なるグループの間で、がんの病理学的悪性度や広がり、治療反応性、予後などの臨床情報と比較・対応させて、これらの遺伝子発現の評価が、がん診断に有用かどうかについての検討を行います。研究期間は防衛医科大学校長承認後から 2022 年 12 月までを予定しています。

日常で診断に用いられたのちに当院検査部に保管されている、手術時の病理組織標本を用いますので、研究のため追加に検査を行い、新たな検体の採取を行うことはありません。また金銭的な負担が生じることもありません。

研究に協力いただいた方への直接の利益はありませんが、もし本研究を通して何らかの遺伝子発現が血管肉腫の治療効果や予後の予測に役立つことが明らかになれば、有効な治療法の発見につながり、診療成績の向上につながり得ると考えられます。

本研究では、組織標本や診療情報などに関する個人情報には匿名化によって厳重に管理され、個人が特定されることはありません。公的な結果の公表においても個人が決して特定されないように留意いたします。

研究で使用した標本や診療情報につきましては、研究終了後 5 年後または結果の公表後 3 年のいずれか遅い日までは防衛医科大学病態病理学講座で保管し、その後破棄します。

2000 年～2020 年 9 月の期間に血管肉腫の診断を受け、当院で手術や治療を受

けられた方で、ご自身の病理標本や診療情報を研究に用いないでほしいというご希望がございましたら、下記の連絡先までご連絡いただきますようよろしくお願いいたします。なお、ご自身の病理標本や診療情報の研究への使用を拒否されましても防衛医科大学校病院における診療には全く影響はなく、いかなる意味におきましても不利益となることはございません。

連絡先：〒359-8513 埼玉県所沢市並木 3-2

防衛医科大学校病態病理学講座

研究代表者 米倉 由子

電話 04-2995-1511(内線 2277、2278)

FAX: 04-2996-5193