

研究機関名：東北大学

受付番号： 2014-1-710

研究課題名

骨軟部腫瘍における変異型イソクエン酸デヒドロゲナーゼ (isocitrate dehydrogenase: IDH) の発現解析

研究期間 西暦 2015 年 1 月 (倫理委員会承認後) ~2020 年 1 月

対象試料

病理試料 (対象臓器名)

生検試料 (対象臓器名 骨組織、軟部組織)

血液試料 遊離細胞 その他 ()

上記試料の採取期間 西暦 2002 年 1 月~2012 年 12 月

意義、目的

イソクエン酸脱水素酵素 (isocitrate dehydrogenase: IDH) は、ヒトでは IDH1, IDH2, IDH3 の 3 つのサブタイプがあります。その中で IDH1/2 の変異はグリオーマの予後診断マーカーとして有用とされており、内軟骨腫や軟骨肉腫などの軟骨形成性腫瘍でも IDH1/2 の変異が確認されていますが、骨形成性腫瘍を含む他の骨関節疾患と IDH1/2 の変異との関連性は明らかにされていません。

骨肉腫における IDH1/2 変異は欧米では認めないという報告がある中で、共同研究施設である山形大学病院で骨肉腫患者 12 例の検索を行ったところ、3 例に IDH2 変異が確認され、32 例の骨肉腫組織マイクロアレイ (すべて Chinese) で、9 例に変異型 IDH1/2 発現を確認されました。(Cancer Med. 2013;6:803-14.)

今後さらに、骨肉腫における IDH1/2 変異の頻度や予後との相関について調査するためには、対象数を増やして検討する必要があります。また骨肉腫以外の骨軟部腫瘍においても IDH1/2 変異が検出される可能性もありますが、骨軟部腫瘍症例は希少であるため、対象数を増やすには他施設との共同研究が必要と考えられます。

方法 (他の研究機関に試料・情報を提供する場合は、その旨も記載してください)

病理診断を求められた骨軟部腫瘍の病理標本で、東北地区骨軟部腫瘍研究会の各施設 (弘前大学医学部整形外科, 岩手医科大学医学部整形外科, 秋田大学医学部整形外科, 東北大学医学部整形外科, 福島県立医科大学医学部整形外科, 新潟大学医学部整形外科, 宮城県立がんセンター整形外科, 新潟県立がんセンター整形外科) から提供された病理標本が対象であり、その中で過去 10 年間 (2002~2012 年) における骨肉腫患者の、免疫組織化学的検討とパラフィン切片から抽出した DNA で IDH1/2 変異の検索を行い、症例の年齢、性別、病変部位、組織型、化学療法効果判定、最終観察時の予後などとの関連性について調査します。研究の対象は、過去に摘出された検体の標本を用いており、当院の「手術・生検に関する承諾書」により、採取標本の病理診断、遺伝子検索、研究・教育への使用の同意がすでに得られている標本を対象としています。厚生労働省の臨床研究に関する倫理指針に基づいて、倫理的配慮および人権擁護と個人情報の保護について十分な注意と管理を行います。検体は連結可能で匿名化されていますが、対応表を有していません。

問い合わせ等の窓口

東北大学病院（整形外科）

住 所：仙台市青葉区星陵町1-1

電 話： 022-717-7245

F A X： 022-717-7248

担当者：保坂 正美