

## ゲノムプロファイリング検査を取り入れた希少がんの高精度診断法の確立

### 1. 研究の対象

2005 年 1 月から 2023 年 3 月までに当センターで生検あるいは手術を受けられた 20 歳以上、原則として 50 代までの比較的若い希少がんの患者さんで、診断名が確定できなかった方。

さらに、上記の中で、遺伝子パネル検査が有効と判断された患者さんには後日、個別にご連絡し、遺伝子パネル検査の詳しい説明を行い、2023 年 6 月末日までに同意いただけるかをうかがいます。ただし、手術に際しての包括同意書など、既存検体を研究への使用を同意書にご署名いただいている場合は当該同意書をもってこれに代えさせていただきます。

### 2. 研究目的・方法

本研究は、大阪国際がんセンターで希少がんの範疇に入り、実地臨床の従来法では診断困難で明確な診断に至らなかった症例に対し、ゲノムプロファイリング検査を含めたより詳細な組織病理学・分子病理学的検討を行います。具体的には、臨床所見、画像所見と組織所見を基本とし、適切な鑑別診断を挙げ、必要に応じて疾患特異度の高い免疫染色、FISH 法、そして遺伝子検査が有効と判断された場合のみ、TrueSight™ Oncology 500、TrueSight™ Tumor 170 と軟部腫瘍では軟部腫瘍パネル ARCHER FUSIONPlex sarcoma、さらに多くのがん関連遺伝子異常にも対応できる汎用性をもった TruSight RNA Pan-Cancer Target Genes を組み合わせてゲノムプロファイリング検査を施行します。免疫染色パネルの構築に加え、既存の遺伝子パネル項目の過不足を見極めて効率的で、かつより少ない核酸でも検査ができる遺伝子パネルの感度の向上を目指します。本研究成果は希少がんの診断と治療の発展に貢献することが期待されます。

研究機関 2021 年 4 月 1 日から 2024 年 3 月末まで

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、画像所見、カルテ番号、病理検体番号 等

試料：手術で摘出した組織等

### 4. 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。

様式第 1-4 (2018. 4. 1 版)

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：

研究責任者 大阪国際がんセンター 研究所 ゲノム病理ユニット 中村ハルミ

住所：〒541-8567 大阪市中央区大手前3-1-69

電話：06-6945-1181

-----以上