

ID No.	2102
研究課題名	骨軟部腫瘍における診断マーカーの同定と腫瘍概念の再構築を目指した融合遺伝子の探索
研究代表者	元井 亨 (都立駒込病院・医長)
研究組織 受入教員 研究分担者	平田 真 (東京大学医科学研究所・特任助教) 松田 浩一 (東京大学・教授)
研究報告 1) 骨軟部腫瘍の臨床情報・検体収集(担当:元井):骨軟部腫瘍のうち desmoplastic fibroblastoma (DFB)、fibroma of tendon sheath (FTS)、Extraskeletal Osteosarcoma、腱滑膜巨細胞腫、胞巣状軟部肉腫、明細胞肉腫、二次性軟骨肉腫、デスマイドを対象として検体収集を進めた。DFBは11 FFPE 検体、FTSは13 FFPE 検体の収集を収集した。その他腫瘍についても概ね10 検体を超える凍結組織検体を収集することができた。 2) 試料管理・核酸抽出(担当:平田):上記検体について RNA の抽出を行い、Bioanalyzer を用いて Quality check を行った。一部の検体については RNA の質・量において基準をクリアすることができず、除外した上で解析を進めた。 3) 中央病理診断(担当:元井):FFPE 検体は既にこの検体に連続する切片より HE 染色等は実施済みであり、腫瘍細胞の含有率、診断について問題のないことは確認済みのものを用いた。 凍結組織検体については受領検体を用いて別途、薄切の上 HE 染色を行い、診断時の標本と比較することで、病理学的に問題のないことを確認した。 4) 腫瘍特異的融合遺伝子の探索(担当:元井・平田・松田):2)によって精製・確認された RNA を用いて RNA sequence を実施した。DFB、FTS それぞれ 11 検体ずつについて RNA sequence を実施した。 腫瘍特異的融合遺伝子の機能解析(担当:松田):RNA sequence の結果は解析ソフト Genomon Fusion を用いて融合遺伝子の同定を進めた。現在 recurrent な融合遺伝子の同定を進めている。	