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）：平成 29 年度は解析対象組織型として、Osteoid osteoma, osteoblastoma, osteofibrous dysplasia, adamantinoma, epithelioid sarcoma など 10 の組織型を選定し検体収集を進めた結果、約 80 症例の腫瘍組織を収集した。

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できず、除外して解析を進めた。

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。今年度は上記組織型について 78 症例（78 検体）の RNA seq を実施した。

5)　**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ると共に発現解析も実施した。現在 recurrent な融合遺伝子の同定を進めている。