

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・特任講師） 松田 浩一 （東京大学大学院新領域創成科学研究科・教授）
研究報告書	
1) 骨軟部腫瘍の臨床情報・検体収集(担当:元井):本研究期間を通じて解析対象組織型として、Osteoid osteoma, osteoblastoma, osteofibrous dysplasia, adamantinoma, epithelioid sarcomaなどの組織型を選定し検体収集を進めた結果、約100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、病理学的診断を確認した。 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。研究期間を通じて上記組織型について98症例(98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。一部の組織型において特異的な融合遺伝子を同定し、これらの中にはin-frameの融合遺伝子も含まれ、バイオマーカーとしてのみならず、治療標的としても有望なものであることが期待できた。現在、これらについて、別症例検体を用いた検証に向け準備を進めている。	