

2024年2月28日

鹿児島大学病院 脳神経外科 で  
脳腫瘍の治療を受けた患者さんへ  
( 生命科学・医学系研究に関する情報 )

当院では、以下の生命科学・医学系研究を実施しております。生命科学・医学系研究とは、従来の臨床研究、疫学研究、ヒトゲノム・遺伝子解析研究を含み、人を対象として国民の健康の保持増進、患者さんの傷病からの回復、生活の質の向上に資する知識を得る等を目的とする研究のことです。この研究は、通常の診療で得られた過去の診療記録等をまとめる研究です。このような研究は、文部科学省・厚生労働省・経済産業省の「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」の規定により、研究内容の情報を公開することが必要とされております。この研究について詳しくお知りになりたい時や、研究への参加を希望されない場合は下記の「お問い合わせ先」へご連絡ください。

**【研究課題名】**

脳腫瘍の統合的病理・遺伝子診断システムの開発

**【研究の目的】**

この研究では、検査や治療のために切除された組織の一部をご提供いただき、脳腫瘍に関連する51遺伝子（脳腫瘍プレシジョンKBT51）と37融合遺伝子（頭頸部・脳腫瘍融合遺伝子パネルHNB37）の発現・変異と病理組織診断との整合性を調べることで、より精度の高い次世代の病理・遺伝子統合診断法を開発することを目的としています。

**【研究の方法】**

1) 診療情報の収集

カルテに記載された内容の範囲内で、以下の診療情報を収集させていただきます。

- 背景情報：年齢、全身の状態、性別、喫煙歴、飲酒歴、家族歴等
- 治療薬、副作用、合併症等、疾患に関する情報
- 血液検査結果、画像検査結果、通常の遺伝子検査

## 2) がん遺伝子パネル検査

がん遺伝子パネル検査の一種である「脳腫瘍プレシジョン KBT51」と「頭頸部・脳腫瘍融合遺伝子パネル HNB37」（以下「本検査」といいます。）を受けていただきます。本検査は、がん組織から抽出した核酸を比較することで、がん細胞に特異的な遺伝子の異常を見つけるものです。対象となる51 遺伝子のリストは、別紙1に記載しています。「頭頸部・脳腫瘍融合遺伝子パネル HNB37」検査の対象となる遺伝子のリストは、別紙2に記載しています。また KBT51 と HNB37 検査で、明らかな遺伝子変異が発見されなかった場合もしくは更なる遺伝子検査が必要と判断された場合には、がん遺伝子パネル検査の一種である「汎用固形腫瘍 KST60 MSI Plus 遺伝子パネル」を行います。「汎用固形腫瘍 KST60 MSI Plus 遺伝子パネル」検査の対象となる遺伝子のリストは、別紙3に記載しています。

### 【検査の流れ等】

手術などで摘出された脳腫瘍組織の一部から核酸を抽出後、脳腫瘍プレシジョン KBT51 と頭頸部・脳腫瘍融合遺伝子パネル HNB37 検査を用いて、がん遺伝子の異常を調べます。がん遺伝子の核酸配列は鹿児島大学で検査、もしくは検査受託機関であるユーロフィンジェネティックラボ株式会社（札幌市）に特定の個人を識別できないよう加工して委託することがあります。配列の意味づけや遺伝子異常の有無は、特定の個人を識別することができないよう加工された後、鹿児島大学と契約している外部委託機関（三菱電機ソフトウェア株式会社）で解析され、主治医に報告されます。また KBT51 と HNB37 検査で、明らかな遺伝子変異が発見されなかった場合もしくは更なる遺伝子検査が必要と判断された場合には、がん遺伝子パネル検査の一種である「汎用固形腫瘍 KST60 MSI Plus 遺伝子パネル」を行います。

### 【研究期間】

研究実施許可日 ～ 2030年3月31日

### 【対象となる患者さん】

鹿児島大学病院脳神経外科を受診され、脳腫瘍と診断された患者さんを対象に、当院で600名の患者さん（全体で1,000名の患者さん）に参加のご協力をお願いし、2025年3月31日まで調査を行います。

### 【試料や診療録（カルテ）から利用する情報】

以下の「サンプル」 および「診療情報」を収集します。

サンプル：生検または手術標本（検査または手術で切除された組織の一部）  
脳腫瘍の診断に必要な病理検査を実施後、保管されているホルマリン固定・パラフィンブロックから薄切される組織切片。

遺伝子パネルの陽性対照として、遺伝子変異を有する既知のヒト由来脳腫瘍細胞株であるA-172(Glioblastoma)、U251MG(Astrocytoma)を用います。  
また既知のヒト由来脳腫瘍細胞株であるU87MG(Glioblastoma)にEGFR variant IIIを過剰発現させた細胞株を用います。陰性対照としては、ヒトリンパ球株のHLCL-1、U87MG(Glioblastoma)にEGFR wild typeを過剰発現させた細胞株、ヒト由来正常線維芽細胞株のFLOW3000を用います。

診療情報：カルテに記載された内容の範囲内で、以下の診療情報を収集します。

- 背景情報：年齢、全身の状態、性別、喫煙歴、飲酒歴、家族歴等
- 治療薬、副作用、合併症等、疾患に関する情報
- 血液検査結果、画像検査結果、通常の遺伝子検査

### 【研究組織】

この研究が行われる研究機関と研究責任者は次に示すとおりです。

## 共同研究機関及び研究責任者

九州大学脳神経外科 教授 吉本 幸司  
愛媛大学脳神経外科 教授 國枝 武治  
大分大学脳神経外科 准教授 秦 暢宏  
鹿児島市立病院 脳神経外科 時村 洋  
九州医療センター脳神経外科 科長 溝口 昌弘  
熊本大学脳神経外科 教授 武笠 晃丈  
久留米大学脳神経外科 教授 森岡 基浩  
佐賀大学脳神経外科 教授 阿部 竜也  
産業医科大学脳神経外科 教授 山本 淳考  
東京医科歯科大学 脳神経機能外科 教授 前原 健寿  
鳥取大学脳神経外科 教授 黒崎 雅道  
長崎大学脳神経外科 教授 松尾 孝之  
新潟大学脳神経外科 教授 大石 誠  
広島大学脳神経外科 教授 堀江 信貴  
福岡大学脳神経外科 教授 安部 洋  
藤元総合病院 脳神経外科 八代一孝  
宮崎大学脳神経外科 病院講師 山下 真治  
琉球大学脳神経外科 教授 石内 勝吾  
群馬大学脳神経外科 教授 登坂 雅彦  
国際医療福祉大学三田病院 脳神経外科 教授 大山 健一  
国際医療福祉大学成田病院 脳神経外科 教授 松野 彰  
東京歯科大学市川総合病院 脳神経外科 教授 佐々木 光

### 【当院の研究責任者】

鹿児島大学病院 脳・神経センター 脳神経外科 教授 花谷亮典

### 【本研究全体の研究代表者】

鹿児島大学病院 脳・神経センター 脳神経外科 教授 花谷亮典

【試料・情報の管理責任者】

鹿児島大学大学院医歯学総合研究科長 橋口 照人

【個人情報の取り扱いについて】

研究で使用する診療情報は、患者さんの氏名や生年月日など、患者さんを直接特定できる個人情報を匿名化します。また、研究成果は学会や学術雑誌などで発表することがありますが、その際も患者さんを特定できる情報は使用しません。

【研究の資金源等、関係機関との関係について】

この研究は、鹿児島大学大学院医歯学総合研究科脳神経外科科学分野と病理学分野の研究費（使途特定寄附金）で実施します。この研究は、研究者が独自に計画し、実施します。企業等の第三者機関からこの研究のための資金提供や労務提供は受けていませんので、利害の衝突は発生しません。

【参加を希望しない患者さんへ】

この研究に参加を希望されない場合は、下記問い合わせ先までご連絡ください。あなたに関するデータを削除します。ただし、学術発表などすでに公開された後のデータなど、患者さんまたはご家族からの撤回の内容に従った措置を講じることが困難となる場合があります。

【問い合わせ先】

〒890-8520

鹿児島市桜ヶ丘 8 丁目 35 番 1 号

鹿児島大学病院 脳・神経センター 脳神経外科

教授 花谷亮典

電話 099-275-5375 FAX 099-265-4041

別紙1 脳腫瘍プレシジョン KBT51 に含まれる遺伝子リスト

ACVR1	JAK3	FGFR3
HIST1H3C	SMARCA4	
HIST1H3B	MAP2K2	
TERT	MET	
FGFR1	STK11	
RB1	FH	
PTEN	H3F3A	
PDGFRA	DDR2	
MDM2	NOTCH2	
IDH2	FAM46C	
IDH1	FUBP1	
EGFR	JAK1	
CDKN2B	PIK3CA	
CDKN2A	ARID1A	
CDK6	PIK3R1	
CDK4	MTOR	
CCND1	TNFRSF14	
BRAF	MDM4	
ATRX	NF1	
ATM	POLE	
PPP2R1A	TP53	
CIC	KIT	
AKT2	ESRRG	
CCNE1	NFASC	
NOTCH1	POLD1	

別紙 2 頭頸部・脳腫瘍融合遺伝子パネル HNB37 に含まれる遺伝子リスト

RNA 37	ROS1
BCOR	STAT6
BRAF	THADA
BRD3	KIT
BRD4	ALK
CRTC1	EWSR1
EGFR	FUS
ETV6	SS18
FGFR1	CIC
FGFR2	MYC
FGFR3	RAF1
MET	
MYB	
MYBL1	
NTRK1	
NTRK2	
NTRK3	
PAX3	
PAX8	
PDGFRA	
PLAG1	
PPARG	
PRKD1	
PRKD2	
PRKD3	
RELA	
RET	

別紙 3 汎用固形腫瘍 KST60 MSI Plus 遺伝子パネルに含まれる遺伝子リスト

CDKN2A	BRCA2
EGFR	CDK4
MSH2	PTEN
MYC	PALB2
chr11:106.7Mb	BARD1
DDR2	CCND1
BRAF	RET
chr2:39.6Mb	ATM
MTOR	chr1:201.8Mb
PDGFRA	ARID1A
chr17:19.3Mb	chr16:18.9Mb
chr2:108.5Mb	chr2:62.1Mb
BRIP1	HSPH1
IDH1	FGFR1
MSH6	MED12
NF1	PDCD1
KIT	BRCA1
TP53	IDH2
PIK3R1	chr4:55.6Mb
MAP2K1	ATP6VOE1
STK11	AKT1
ERBB2	MAP2K2
CTNNB1	CDK6
NRAS	EWSR1
PIK3CA	RB1
MDM2	chr6:142.7Mb
FGFR3	FGFR2
ERBB4	HRAS



MAP2K4

CDH1

RAD51

ZNF2

CD274

KRAS

KDR

AR

PMS2

MET

SLC7A8

ESR1

MLH1

CTLA4

MUTYH

FLT3

APC

ELFN1

chr15:45.9Mb

ERBB3