

EMAST原発性上皮性卵巣癌における*MSH3* および*TP53* 異常の追加解析

1. 研究の対象

当院で施行された前研究「EMAST原発性上皮性卵巣癌における*MSH3* および*TP53* 異常の検討」でEMASTと判定された25症例

2. 研究の目的

前研究で一部のEMAST症例について*MSH3* 領域の遺伝子コピー数異常（copy number variation : CNV）およびDNAシーケンシングによる*MSH3*、*TP53* の一部のエクソンのpathogenic mutationの有用性検証のための検討を行い、その結果としてこれらCNVやpathogenic mutation解析がEMAST発生要因の探求に極めて有用であると同時に、*MSH3* や*TP53* の未解析領域についても検討する必要性が示されました。

そこで本研究においては全てのEMAST症例について次世代シーケンシングを利用した全エクソン解析を解析方法として組み入れ、卵巣がんにおけるEMASTの意義についてさらに詳しく解析することを目的としました。

3. 研究の方法

マイクロサテライト領域遺伝子不安定性（microsatellite instability: MSI）の解析においてEMASTと判定された症例の手術摘出標本の癌部および正常部のパラフィン包埋切片（formalin-fixed paraffin-embedded specimen: FFPE）の10 μ m FFPE 切片各3枚を提出し以下の解析を行います。

- 1) EMAST症例における*MSH3* 遺伝子コピー数の解析
- 2) EMAST症例における*MSH3*、*TP53* 遺伝子pathogenic mutation解析（全エクソンシーケンス解析）

4. プライバシーの保護について

本研究で取り扱う患者さんの情報は個人情報をすべて削除し、第3者にはどなたのものか一切わからない形で参加施設から提供され、使用します。患者さんの情報と個人情報を連結させることはありません。

5. 当院に対するEMAST解析結果の開示について

当院においては、*TP53* 遺伝子に病的バリエーションを同定され、且つ遺伝性腫瘍が疑われる患者さんについては、結果の開示についてお尋ねした上で、希望される場合には開示と説明とを行います。さらに希望される場合は、がん遺伝外来においてカウンセリングをご提供します。

6. 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。
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にご了承いただけない
場合には研究対象としないので、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：

独立行政法人国立病院機構 九州がんセンター 婦人科 齋藤 俊章

住所 〒811-1395 福岡市南区野多目3-1-1

TEL：092-541-3231（代表） / FAX：092-551-4585

研究代表者：

東北医科薬科大学産婦人科 教授 渡部 洋

住所 〒983-8536 宮城県仙台市宮城野区福室1-15-1

TEL：022-259-1221 / 3FAX：022-290-8959