

## 甲状腺腫瘍の組織型鑑別における遺伝子検査の有用性に関する検討

### 1. 研究の対象

新潟県立がんセンター新潟病院において、2013 年以降甲状腺の手術を施行され、病理組織診断を受けられた方が対象です。

### 2. 研究目的・方法

本研究では、甲状腺腫瘍の組織型と関連がある遺伝子異常（BRAF 変異、RAS 変異、RET 再構成、PAX8/PPAR $\gamma$  再構成）を検索し、甲状腺腫瘍の遺伝子検査を行うことが診断精度の向上や術前の診断確定に有用であるか、また、有用である場合、単一または複数の遺伝子異常の検索が必要であるかを明らかにします。

甲状腺乳頭癌における遺伝子異常の頻度は BRAF 45～90%、RET/PTC 再構成 5～15%、RAS 5～10%と報告されており、甲状腺濾胞癌における遺伝子異常の頻度は RAS 30～60%、PAX8/PPAR $\gamma$  再構成 30～60%と報告されています。本邦を含む東アジアでは甲状腺乳頭癌における BRAF 変異の頻度が 60～90%と欧米の報告に比べ高率で、遺伝子検査が甲状腺腫瘍の組織型確定に有用である可能性が高いと思われます。しかし、遺伝子異常の頻度は報告により異なることから、当院での遺伝子異常を調査する必要があります。

新潟県立がんセンター新潟病院において、2013 年以降甲状腺の手術を施行され、病理組織診断を受けられた方を対象に 50 例程度について検索を行います。手術にて摘出された検体のホルマリン固定パラフィン包埋切片から DNA および RNA を抽出し、BRAF 変異、RAS 変異、RET/PTC 再構成、PAX8/PPAR $\gamma$  再構成を検索します。乳頭癌および濾胞性腫瘍における遺伝子異常の頻度を調査し、甲状腺腫瘍における遺伝子検査の有用性を検証します。

研究期間：倫理審査委員会承認日 ～ 2027 年 3 月 31 日

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

研究に用いる試料は、手術にて摘出された検体のホルマリン固定パラフィン包埋切片です。研究に用いる情報は、年齢、性別、病理組織診断です。パラフィンブロック選出以外の操作は新たな症例番号を使用し、匿名化を行います。プライバシーに関する情報は個人の人格尊重の理念の下、厳重に保護され慎重に取り扱われるべきものと認識し、万全な管理対策を講じ、プライバシー保護に努めます。

### 4. 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。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、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もしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としますので、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：

新潟県立がんセンター新潟病院 病理部

当院研究責任者：川崎 隆

連絡先：新潟市中央区川岸町 2 丁目 15 番地 3

TEL：025-266-5111 (大代表)