

【目的】 骨軟部肉腫の治療成績は依然極めて不良であり、「希少がん」であるが故に限られたデータ量や、それに伴う消極的取組みが影響し新規治療の開発が滞っている現状がある。軟部肉腫の研究は組織型特異的遺伝子変異（特に融合遺伝子：ユーイング肉腫_EWS/FLI1、滑膜肉腫_SS18/SYT、横紋筋肉腫_PAX3-FOXO1 など）が発見され、各組織診断に有用なマーカーとなっている。しかしながら、未だ約 60%の骨軟部腫瘍には組織特異的遺伝子変化は不明である（complex karyotype sarcomas）。特に組織型頻度の高い紡錘型肉腫（spindle cell sarcoma）において未解明であり、UPS（Undifferentiated pleomorphic sarcoma：以前はMFH）と称される分化方向性が不明なものも多く含まれ、現在までに発生・発がんの因子も不明であり、診断はもとより治療法開発にも難渋しその解明が求められている。

【方法】 近年開発された新規テクノロジーとして、各遺伝子に複数存在する転写開始点・プロモータ・それに伴うエンハンサの発現の網羅的精密解析を可能とした CAGE（Cap Analysis of Gene Expression 法）が理化学研究所で独自に開発されている。しかしながら現在までに、骨軟部肉腫において CAGE 法による解析は行われていないため、本研究では骨軟部肉腫に対して CAGE 解析を進めプロファイルリングを獲得した。

【結果】 軟部肉腫手術検体 24 例に対して CAGE 解析を行い 99,602 個の転写開始点・プロモータ・それに伴うエンハンサの発現のプロファイルリングを獲得した。また骨肉腫抗がん剤耐性株に対して同様に CAGE 解析を行い 99,602 個の転写開始点・プロモータ・それに伴うエンハンサの発現のプロファイルリングを獲得した。そのプロファイリングは現在解析中であり、その機能解析や検証実験は骨軟部肉腫の悪性度解明や新規治療法開発に繋がると考えている。

軟部肉腫組織型相関図

