

岐阜大学医学部附属病院を受診された患者さまへ

当院では下記の遺伝子研究を実施しております。

本研究の対象者に該当する可能性のある方で診療情報等を研究目的に利用または提供されることを希望されない場合は、下記の問い合わせ先にお問い合わせ下さい。

研究課題名	脈管奇形を有する日本人患者に由来する病変組織における変異遺伝子の同定
当院の研究責任者 (所属)	小関 道夫 (小児科)
他の研究機関および 各施設の研究責任者	国立成育医療研究センター 外科 藤野明浩 信州大学医学部 形成再建外科 杠 俊介 大阪大学医学部附属病院 小児科 橋井佳子、宮村能子 大分大学医学部 小児科 末延聡一 慶応義塾大学医学部 形成外科 荒牧典子 東北大学医学部 遺伝医療学 青木洋子、野澤明史
本研究の目的	最近の欧米での研究において、静脈奇形やリンパ管奇形、クリッペル・トレノネー症候群などの混合型脈管奇形の原因遺伝子が複数同定され、患者の6-8割がこの遺伝子の体細胞性遺伝子変異をもつことが複数の報告で明らかにされています。しかしながら、日本人患者については同様の報告がありません。よって、本研究では日本人の脈管奇形患者およびPROS(PIK3CA-related Overgrowth Spectrum)疑いのある疾患を有する患者の病変組織における体細胞性遺伝子変異の同定を目的とします。本研究で得られる脈管奇形等の患者における変異遺伝子の情報は、今後の医薬品開発の開発方針や臨床試験計画を決めるための情報として重要です。
調査データ 該当期間	2008年1月～2024年1月31日までの情報を調査対象とする
研究の方法 (使用する試料等)	●対象となる患者さま 上記期間内に脈管奇形およびそれ以外のPROSの疑いのある疾患と診断された方 ●利用する情報 電子カルテに記載のある診療記録、検査データを利用する 脈管奇形の病変部位を切除した凍結組織とホルマリン固定された組織
試料/情報の 他の研究機関への 提供および提供方法	情報は研究事務局であるARTham Therapeutics 株式会社提供 病理検体は遺伝子解析会社であるAxcelead Drug Discovery Partners 株式会社に郵送で送付
個人情報の取り扱い	利用する情報から氏名や住所等の患者さまを直接特定できる個人情報は削除致します。また、研究成果は学会等で発表を予定していますが、その際も患者さまを特定できる個人情報は利用しません。研究結果については本研究以外の研究に利用することはありません。
本研究の資金源 (利益相反)	本研究はARTham Therapeutics 株式会社の研究資金にて行います。研究対象者の費用負担はありません。
お問い合わせ先	電話：058-230-6386 担当者：岐阜大学医学部附属病院小児科 小関 道夫
備考	