

## リンパ管奇形病変における PIK3CA 遺伝子変異の検索と分子標的薬治療の層別化

京都府立医科大学小児外科では、リンパ管奇形腫の患者さんを対象に上記研究を実施しております。

実施にあたり京都府立医科大学医学倫理審査委員会の審査を受け、研究機関の長の許可を受けて実施しています。

### ・ 研究の目的

近年の研究により、リンパ管奇形の病変組織からの PIK3CA 遺伝子に変異が見つかることがあり、原因の一つとして考えられています。この変異は体細胞変異であり、子孫には引き継がれません。本研究では、この遺伝子変異に基づいて患者さまを層別化し、より効果的な薬物治療を目指しています。

リンパ管奇形の治療には、従来の硬化療法や外科手術に加えて、2024 年に本邦で保険収載された分子標的薬と呼ばれる新しい治療薬、mTOR 阻害薬（シロリムス）も使われるようになりました。この薬は PI3K/Akt/mTOR シグナル伝達経路に作用し、効果が期待されています。

しかし、実際にこの薬を使った場合に、病変に遺伝子変異があるかどうかや、それが治療効果に及ぼす影響についての研究はまだ行われていません。分子標的薬の継続使用は副作用のリスクがあるだけでなく、医療費もかかるため、一般に、遺伝子変異と関連づけた最適な治療法を選ぶことが重要とされています。

そこで、本研究では、リンパ管奇形における臨床データと病変部の組織学的特徴・遺伝子変異との関連性を調べ、分子標的薬治療法の最適化を目指しています。

### ・ 対象となる方について

2006 年 1 月 1 日～2024 年 8 月 31 日の間に京都府立医科大学附属病院小児外科でリンパ管奇形と診断され手術を受けた方を対象としています。

### ・ 研究期間

医学倫理審査委員会承認後から 2029 年 03 月 31 日

### ・ 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

利用開始予定日：2024 年 9 月 1 日

### ・ 方法

手術で摘出したリンパ管奇形の病変組織は、病院の病理部で組織学的診断後に保存さ

れています。その診断後の余った組織の一部を研究に利用させていただきます。研究結果は、画像検査や治療経過と比較して検討します。この際、個人を特定する情報は一切削除した上で、研究者はそれらを使用いたします。

・ **研究に用いる試料・情報について**

- 年齢
- 性別
- 診療録からの治療経過
- CT/MRI 画像
- 超音波画像

・ **個人情報の取り扱いについて**

患者さんの血液や病理組織、測定結果、カルテ情報をこの研究に使用する際は、氏名、生年月日などの患者さんを直ちに特定できる情報は削除し研究用の番号を付けて取り扱います。患者さんと研究用の番号を結びつける対応表のファイルにはパスワードを設定し、インターネットに接続できないパソコンに保存します。このパソコンが設置されている部屋は、入室が管理されており、第三者が立ち入ることができません。また、この研究の成果を発表したり、それを元に特許等の申請をしたりする場合にも、患者さんが特定できる情報を使用することはありません。

なお、この研究で得られた情報は個人情報管理者（京都府立医科大学大学院感染病態学 中屋隆明）の責任の下、厳重な管理を行い、患者さんの情報などが漏洩しないようプライバシーの保護には細心の注意を払います。

・ **試料・情報の保存および二次利用について**

カルテから抽出した情報や病理組織などの試料は原則としてこの研究のために使用し結果を発表したあとは、京都府立医科大学小児外科において准教授・文野誠久の下、試料については5年間、情報については10年間保存させていただいた後、研究用の番号等を削除し、廃棄します。

保存した試料・情報を用いて将来新たな研究を行う際には、貴重な試料や情報として、前述の保管期間を超えて保管し、利用させていただきたいと思います。新たな研究を行う際にはあらためてその研究計画を医学倫理審査委員会では審査し承認を得ます。

・ **研究資金及び利益相反について**

利益相反とは、寄附金の提供を受けた特定の企業に有利なようにデータを操作する、都合の悪いデータを無視するといった、企業等との経済的な関係によって、研究の公正かつ適正な実施が損なわれるまたは損なわれているのではないかと第三者から懸念される状態をいいます。本研究に関する利益相反については、京都府公立大学法人

の利益相反に関する規程、京都府立医科大学の臨床研究に係る利益相反に関する規程等にしながら管理されています。

本研究は大学運営交付金（教室費）およびノーベルファーマ株式会社からの受託研究契約に基づき、ノーベルファーマ株式会社より本研究に係る研究費の提供を受けて実施します。本研究の実施にあたり、開示すべき利益相反はありません。

・ 研究組織

|        |                    |      |       |
|--------|--------------------|------|-------|
| 研究責任者： | 京都府立医科大学大学院小児外科学   | 准教授  | 文野 誠久 |
| 研究担当者： | 京都府立医科大学大学院小児外科学   | 助教   | 金 聖和  |
|        | 京都府立医科大学大学院小児外科学   | 助教   | 井上 真帆 |
|        | 京都府立医科大学大学院小児外科学   | 助教   | 井口 雅史 |
|        | 京都府立医科大学大学院小児外科学   | 大学院生 | 鈴木 健斗 |
|        | 京都府立医科大学大学院小児外科学   | 大学院生 | 谷口 彰宏 |
|        | 京都府立医科大学大学院分子病態病理学 | 助教   | 矢追 毅  |

・ お問い合わせ先

患者さんのご希望があれば参加して下さった方々の個人情報の保護や、研究の独創性の確保に支障が生じない範囲内で、研究計画及び実施方法についての資料を入手又は閲覧することができますので、希望される場合はお申し出下さい。

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ないので、2029年12月31日までに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。

京都府立医科大学小児外科・准教授・文野誠久

電話：075-251-5043（小児医療センター外来）

受付可能時間帯 月曜～金曜 ・ 9時～17時（年末年始を除く）