整理番号 T5025　管理者許可日：2026 年 10 月 28 日

2026 年 8 月 16 日

小児科の外来診療あるいは入院診療を受けられた患者さんへ

「難治性脈管異常の個別化医療実現のための診断システムの構築」への協力のお願い

小児科では､下記のような診療を受けた患者さんの試料･情報を用いた研究を行います。皆様のご理解とご協力をお願い申し上げます。

研究の対象:当院が実施した研究「リンパ管腫症とその類縁疾患に関する遺伝子解析研究」（承認番号 2023-0371）において試料・情報をご提供いただいた方のうち、

難治性脈管異常（血管腫・脈管奇形）と診断された方

研究期間：研究機関の長の研究実施許可日～2032 年 3 月 31 日

研究目的・利用方法 ：

難治性脈管異常（血管腫・脈管奇形）は、主に小児期に発症し、生涯にわたって、様々な症状に悩む難病です。脈管異常の病変部位などに遺伝子異常が起こることが最近知られるようになっていますが、まだ十分な研究がされていません。本研究は脈管異常における個別化医療（ゲノム医療）の実現に向け、診断システムを構築する研究を行います。

遺伝子解析を実施された患者さんの情報を全国の専門家と共有し、協議（脈管異常エキスパートパネルといいます）することで、正しい診断、および推奨される治療法を導くことが本研究の大きな目的です。

研究に用いる試料・情報の項目：

本研究で収集・観察する項目は以下のとおりです。

(1) 臨床情報：患者背景（年齢、性別等）、臨床診断名（従来診断、主治医診断）（ISSVA 分類に基づく病型）、病変部位、発症年齢、進展速度、症状、合併症、家族歴、既往歴。

(2) 画像情報：MRI、CT、超音波等の画像所見（主治医および脈管異常エキスパートパネルによる）。

(3) 病理情報：病変の情報、病理組織所見、免疫染色所見（主治医および脈管異常エキスパートパネルによる）。

(4) 治療情報：治療歴（外科的切除、硬化療法、レーザー療法、IVR）、薬物療法歴（mTOR 阻害剤、PI3K 阻害剤、MEK 阻害剤等）、治療効果（病変縮小率、症状改善、血液マーカーの推移等）。

(5) 遺伝子解析情報：検出された遺伝子変異、変異アレル頻度、検体種別・解析法、CD31 ソート前後の VAF、cfDNA 解析結果。

(6) 脈管異常エキスパートパネル情報：実施日、検討内容、脈管異常エキスパートパネルによる診断名、その後の治療変更の有無と内容、予後などの情報を含む

(7) 患者アウトカム情報：遺伝子情報返却方式別の理解度、説明への満足度、心理的負担（18 歳以上の方および代諾者については K6 日本語版、11 歳以上 18 歳未満の方については SDQ 日本語版）、返却方式の選択理由および評価、結果のご家族への伝達。
これらのデータは、各研究機関において個人が特定されないよう加工したうえ、研究代表機関が運用する REDCap への入力、または所定の様式による送付により収集します。

研究に用いる試料・情報の利用又は提供を開始する予定日：2026 年 9 月 4 日

外部への試料・情報の提供：
試料の送付は検体搬送専門業者を利用します。また、解析業務の一部を、サーモフィッシャーサイエンティフィック株式会社および株式会社 Cancer Precision Medicine に委託します。委託先には、個人が特定されないよう加工した試料・情報のみを提供し、委託契約において秘密保持および目的外利用の禁止を定め、監督します。
情報の公開方法および公開期間
本文書は、岐阜大学医学部附属病院 小児科のホームページ（https://www1.gifu-u.ac.jp/~gifuped/html/public_notification.html）への掲載および小児科外来の掲示により、研究期間中、公開します。

倫理審査
本研究は多機関共同研究であり、岐阜大学大学院医学系研究科医学研究等倫理審査委員会において一括して審査され、各共同研究機関はその承認を受けたうえで、それぞれの機関の長の許可を得て研究を実施します。

研究への参加辞退をご希望の場合
本研究に関して新たに患者さんに行っていただくことはありませんし、費用もかかりません。本研究の内容や研究結果等について質問等がありましたら以下の連絡先まで問い合わせください。また、試料・情報が当該研究に用いられることについて了承いただけない場合には、以下の連絡先までお申し出ください。お申し出をいただいた時点以降、あなたの試料・情報を研究には利用いたしません。お申し出により、診療上の不利益が生じることは一切ありません。
なお、お申し出の時点ですでに解析が終了している場合や、研究の結果を公表した後の場合は、データを完全に削除できないことがありますので、あらかじめご了承ください。

研究から生じる知的財産権の帰属と利益相反
研究者及び共同研究機関に帰属し、研究対象者には生じません。研究の結果の解釈および結果の解釈に影響を及ぼすような「起こりえる利益相反」は存在しません。

研究代表者
岐阜大学医学部附属病院　小児科
氏名：小関　道夫

研究責任者

岐阜大学医学部附属病院　小児科
氏名：小関　道夫

共同研究機関等：

東北大学大学院医学系研究科遺伝医療学分野　青木 洋子
和歌山県立医科大学皮膚科　神人 正寿
北海道大学大学院医学研究院形成外科学教室　石川 耕資
防衛医科大学校放射線医学講座　野崎 太希
大阪大学大学院医学系研究科 病態病理学講座　森井　英一
慶應義塾大学医学部小児外科　藤野 明浩
信州大学学術研究院医学系　形成再建外科学　杠 俊介
埼玉県立小児医療センター小児がんセンター　康　勝好
独立行政法人国立病院機構大阪医療センター臨床検査科（病理）廣瀬（堀）由美子

試料・情報の提供を行う機関の名称及びその長の氏名

岐阜大学大学院医学系研究科	研究科長	牛越 博昭
岐阜大学医学部附属病院	病院長	清水 雅仁
東北大学大学院医学系研究科	医学系研究科長	石井　直人
和歌山県立医科大学	学長	中尾　直之
北海道大学大学院医学研究院	医学研究院長	田中　伸哉
防衛医科大学校	学校長	福島　功二
大阪大学大学院医学系研究科	医学部長	石井　優
慶應義塾大学医学部	医学部長	武林　亨
信州大学学術研究院医学系	医学系研究科長	奥山　隆平
埼玉県立小児医療センター	病院長	岡　明
独立行政法人国立病院機構大阪医療センター	病院長	松村　泰志

連絡先

和歌山県立医科大学附属病院　皮膚科
〒641-0012
和歌山市紀三井寺 811-1
電話番号：073-447-2300
氏名：神人正寿