

2023年 11月 28日作成  
(2023年 11月 28日更新)

## 「Ossifying renal tumor of infancy の発症機序に関わる遺伝子変異の解明」 研究実施のお知らせ

### 1. 研究の対象となる方

2000年1月1日から2023年12月31日の間に当院で Ossifying renal tumor of infancy の診断を受けた方

### 2. 研究期間

研究機関の長の許可日 ~ 2025年3月31日

### 3. 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4月1日

### 4. 研究の目的

#### (1) 研究の目的

本研究は、日本国内で Ossifying renal tumor of infancy (ORTI) と診断された方の腫瘍組織において、腫瘍化の原因となる遺伝子の異常 (*CTNWB1* 遺伝子) や、細胞のなかにある核に異常なタンパクの蓄積 ( $\beta$ -catenin タンパク) がないか検証することを目的とします。

#### (2) 予想される医学上の貢献及び意義

Ossifying renal tumor of infancy (ORTI) の発症背景となっている遺伝子の異常として、山梨大学で確認された *CTNWB1* 遺伝子変異が他の症例においても確認されれば、ORTI と似た組織で成り立ち、同じく *CTNWB1* 遺伝子変異が高い頻度で既に確認されている、皮膚の pilomatricoma や、肝臓の calcifying nested stromal-epithelial tumor (CNSET) という病気と共通した発症機序が明らかになることとなります。さらに、将来的には Wnt シグナル阻害剤という薬が ORTI の新たな治療選択となる可能性も期待されます。

### 5. 研究の方法

本研究では、日本国内で診断された Ossifying renal tumor of infancy (ORTI) 症例のパラフィン包埋保存された腫瘍組織において、以下の解析をおこないます。

#### (1) 臨床学的解析：

診療録から抽出した患者の基本情報について、誰のものか一見して判別できないよう、個人を識別できる情報を削除し独自の符号を付した上で解析する。

#### (2) 病理組織学的解析：

提供を受けたパラフィン包埋された腫瘍組織を用いて、一般的な免疫組織化学染色を行うとともに、 $\beta$ -catenin および Wnt シグナル経路のタンパクについて免疫組織化学染色を行う。

#### (3) ゲノム異常の解析：

提供を受けたパラフィン包埋された腫瘍組織から genomic DNA を抽出し、*CTNWB1* 遺伝子のホットスポット変異について genomic PCR 産物の Sanger 解析によって確認する。免疫組織染色で Wnt

シグナル経路の活性化が認められたにもかかわらず *CTNNB1* 遺伝子にホットスポット変異が検出できなかった場合には、*APC* 遺伝子や *AXIN 1* 遺伝子においても、同様に変異の有無を検証する。また、*WT1* 遺伝子についても同様に変異の有無を検証する。さらに、既報で報告されている Trisomy 4 の可能性についても FISH 法で検証する。

## 6. 研究に用いる試料・情報の項目

〈対象となる患者さん〉

2000年1月1日から2023年12月31日の間に Ossifying renal tumor of infancy と病理診断された方

〈利用する情報・項目〉

- ① 患者基本情報：(年齢、性別、治療、転帰)
- ② 臨床検査データ
- ③ Ossifying renal tumor of infancy 組織の病理組織診断データ
- ④ Ossifying renal tumor of infancy 組織の遺伝子異常データ

なお、この研究に必要な臨床情報は、すべて診療録及び余剰検体より取り出しますので、改めて患者さんに行っていただくことはありません。

## 7. 外部への試料・情報の提供

収集した試料・情報は、氏名等の特定の個人を識別することができる記述を削除し、代わりに研究用の番号を付与し、記録媒体、郵送等により新潟大学医歯学総合病院、獨協医科大学埼玉医療センターから山梨大学へ提供します。

## 8. 研究組織

【研究代表者】

山梨大学医学部 小児科学講座 犬飼 岳史 機関の長：小泉 修一

【共同研究機関】

新潟大学医歯学総合病院 小児科 研究責任者：山田 剛史 機関の長：牛木 辰男  
獨協医科大学埼玉医療センター 小児外科 研究責任者：土岡 丘 機関の長：奥田 泰久

## 9. 試料・情報の管理について責任を有する者

山梨大学

## 10. 個人情報の取扱いについて

研究者等は、研究対象者の個人情報保護について、適用される法令、条例を遵守します。また、研究対象者の個人情報およびプライバシー保護に最大限の努力を払い、本研究を行う上で知り得た個人情報を漏らすことはありません。

## 11. 利益相反について

外部との経済的な利益関係等によって、公的研究で必要とされる公正かつ適正な判断が損なわれる、又は損なわれるのではないかと第三者から懸念が表明されかねない事態を「利益相反」と言います。

この研究は、山梨大学で管理されている研究費を用いて実施いたします。この研究のために、企業等からの資金提供はありません。したがって、この研究の計画、実施、発表に関して可能性のある利益相反は存在しません。また、研究責任者及び分担研究者は、利益相反について本学医学研究利益相反審査委員会に申告し、適切な実施体制であることの審査を受けております。

## 12. お問い合わせ等について

この研究へのご協力は、患者さんご自身の自由意思に基づくものです。この研究への情報提供を希望されないことをお申し出いただいた場合、その患者さんの情報は利用しないようにいたします。ただし、お申し出いただいた時に、すでに研究結果が論文などで公表されていた場合には、完全に廃棄できないことがあります。情報の利用を希望されない場合、あるいは不明な点やご心配なことがございましたら、ご遠慮なく下記連絡先まで、メール又は FAX にてご連絡ください。この研究への情報提供を希望されない場合でも、診療上何ら支障はなく、不利益を被ることはありません。

また、患者さんや代理人の方のご希望により、この研究に参加してくださった方々の個人情報および知的財産の保護や、この研究の独創性の確保に支障がない範囲で、この研究の計画書や研究の方法に関する資料をご覧いただくことや文書でお渡しすることができます。希望される方は、以下までメール又は FAX にてご連絡ください。

### 〈お問い合わせ等の連絡先〉

山梨大学医学部小児科学講座

教授 犬飼 岳史

メールアドレス：[tinukai@yamanashi.ac.jp](mailto:tinukai@yamanashi.ac.jp)

山梨大学医学部新生児集中治療部

講師 赤羽 弘資

メールアドレス：[akoushi@yamanashi.ac.jp](mailto:akoushi@yamanashi.ac.jp)

FAX：055-273-6745