

2024 年 4 月 22 日

島根大学医学部附属病院 脳神経内科 において
遺伝子検査および生検・剖検を受けた患者さんへ
(生命科学・医学系研究に関する情報)

当院では、以下の生命科学・医学系研究を実施しております。生命科学・医学系研究とは、従来の臨床研究、疫学研究、ヒトゲノム・遺伝子解析研究を含み、人を対象として国民の健康の保持増進、患者さんの傷病からの回復、生活の質の向上に資する知識を得る等を目的とする研究の事です。この研究は、通常の診療で得られた過去の診療記録等をまとめる研究です。このような研究は、文部科学省・厚生労働省・経済産業省の「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」の規定により、研究内容の情報を公開することが必要とされております。この研究について詳しくお知りになりたい時や、研究への参加を希望されない場合は下記の「お問い合わせ先」へご連絡ください。

【研究課題名】

『遺伝性神経疾患の遺伝子解析と病態解明ならびに治療法、予防法の開発に関する研究』

【研究の目的】

近年、遺伝性神経疾患の原因遺伝子が次々に解明され、その遺伝子診断が可能になるとともに、疾患の臨床的、遺伝学的多様性が明らかとなってきました。したがって、遺伝性神経疾患の確定診断と疾患予後の予測のために、疾患の遺伝子診断が不可欠となっています。また同時に、原因遺伝子が未知の遺伝性神経疾患を示す多くの家系が見出されており、その原因遺伝子の解明が求められています。この研究の目的は、病気を発病する遺伝的原因あるいは病気にかかりやすい遺伝的素因があるかどうかを、血液などから取り出した DNA を用いて、病気との関連が考えられる遺伝子を調べることによって、より正確に診断できるようにしようとするものです。また、この研究のために使われるあなたの病気や体の様子、生活の様子についての情報や血液などは、医学の発展にともなって将来計画される別の研究にとっても貴重なものになる可能性があるため、今回の試料提供について、あなたの同意がいただけるならば、将来、同じ病気や別の病気に関連する遺伝子の研究のためにもできましたら使わせていただけるようお願いいたします。

【研究の方法】

- (1) 血液を通常の方法で 5－15ml 程度採血します。場合によっては、唾液や口腔粘膜、爪、尿などを採取したり、50ml 程度の血液を採血させて頂くこともあります。また、あなたがこの病気の検査・治療のために一般診療のなかで、手術や検査(生検)を受ける場合には、得られた検体の一部を使用することもあります。これらはすべて病気の原因となる遺伝子を調べるために DNA または RNA を抽出するためです。これを調べることにより、あなたの病気の原因となると考えら

れている遺伝子に異常が起こっているかどうかを調べます。

- (2) 遺伝子解析は、主に本研究室の研究機器をつかって、PCR 電気泳動法やサンガーシーケンス法、次世代ゲノムシーケンス法で行ないます。場合により、共同研究施設と協力して解析を行うこともあります。あなたの症状やカルテ情報に基づいて、以下のような病気の遺伝子の一部を解析します。

《解析可能な遺伝子の種類》

シャルコー・マリー・トウース病関連遺伝子、脊髄小脳変性症関連遺伝子、ミトコンドリア病関連遺伝子、筋ジストロフィー・先天性ミオパチー関連遺伝子、筋萎縮性側索硬化症・脊髄性筋萎縮症関連遺伝子、アルツハイマー病関連遺伝子、プリオン病関連遺伝子、チャネル病関連遺伝子、白質脳症・脳小血管病関連遺伝子などの遺伝子を解析します。必要に応じてその他の遺伝性疾患の原因遺伝子や候補遺伝子、染色体全体をカバーする多型遺伝子マーカーも調べます。

- (3) カルテ情報の利用について：入院、外来のカルテより病歴、臨床症状、臨床経過、検査結果、画像検査結果などの情報を収集し、遺伝子検査結果の解釈に利用します。

- (4) 試料やデータの二次利用について

この研究で取得した試料やデータを他の研究に使用したり、他の研究機関で実施される研究に提供したりすることがあります。その際は、鹿児島大学倫理委員会へ研究計画書を提出し、承認された研究のみに使用/提供いたします。また、個人を直接特定できる氏名、住所等の情報は使用/提供いたしません。

この研究で得られた試料や情報を他の研究に使用/提供して良いかどうかについて同意書でお知らせください。

【研究期間】

研究実施許可日 2000 年 12 月 28 日～ **2030 年** 5 月 31 日(延長される場合があります)

【対象となる患者さん】

- (1) 文書にて本研究参加への同意をいただいた方
(2) 医療機関において、臨床的に遺伝性神経疾患が疑われた患者さま、その家族も対象とします。未成年者、または成人であっても認知症等で自ら判断ができない患者さまも研究対象者に含まれます。
(3) 一般集団の被験者(健常者)：主にコントロール研究をおこなうことを目的とし、説明文書にて本研究の意義、目的を十分に理解し同意をいただいた方も研究対象者に含まれます。

※本研究には鹿児島大学の倫理委員会において認定された過去の研究(「遺伝性神経疾患の遺伝子解析と病態解明ならびに治療法、予防法の開発に関する研究」研究期間 2000.12.28～2015.05.31)で採取された検体やすでにお亡くなりになっている方の検体も研究対象とし含めています。

【試料・情報の提供を行う機関の名称及びその長の氏名】

島根大学医学部長 石原 俊治

【研究組織】

この研究が行われる研究機関と研究責任者は次に示すとおりです。

＜ 代表研究機関＞

鹿児島大学 脳神経内科・老年病学分野

研究責任者 脳神経内科・老年病学分野 教授 高嶋 博

研究分担者

脳神経内科・老年病学分野 講師 橋口昭大、崎山佑介、樋口雄二郎

脳神経内科・老年病学分野 助教 野妻智嗣、安藤匡宏

臨床研究管理センター 特任助教 平松 有

脳神経内科・老年病学分野 特任助教

脳神経内科・老年病学分野 特任研究員 吉村明子、袁 軍輝

脳神経内科・老年病学分野 医員 中村友紀、永田龍世、武井潤

脳神経内科・老年病学分野 大学院生

兒玉憲人、牧 美充、岡田敬史、竹内(旧姓:湯地)美佳、堂園美香、野

口 悠、児島史一、穂原貴裕、大山 賢、矢野直志、長友理沙、吉

田崇志、平方翔太、森拓馬

脳神経内科・老年病学分野 技能補佐員 大西智子

鹿児島大学大学院医歯学総合研究科 客員研究員 松浦英治

保健学科 基礎理学療法学講座 教授 岡本裕嗣

＜ 共同研究機関＞

国際医療福祉大学 ゲノム医学研究所、東京大学脳神経内科、大学院新領域創成科学研究科メディカル情報生命専攻情報生命科学、名古屋大学大学院医学系研究科神経内科学、京都府立医大脳神経内科、山形大学脳神経内科、順天堂大学脳神経内科、新潟大学脳神経内科、東京医科歯科大学脳神経内科、国立精神・神経医療研究センター病院脳神経内科診療部、徳島大学脳神経内科、久留米大学小児科、金沢大学脳神経内科、国立病院機構相模原病院、早稲田大学人間科学学術院、京都工芸繊維大学応用生物学系染色体工学研究室、東海大学工学部生物工学科、岡山大学学術研究院医歯薬学域 脳神経内科学、筑波大学脳神経内科、国立国際医療研究センター、明和会宮田眼科病院、聖マリアンナ医科大学脳神経内科、愛媛大学医学部附属病院臨床薬理神経内科、ヘルムホルツセンターミュンヘン人類遺伝学教室(ドイツ)

【当院の研究責任者】

島根大学医学部 内科学第三 脳神経内科 教授 長井 篤

【本研究全体の研究代表者】

鹿児島大学 脳神経内科・老年病学分野 教授 高嶋 博

【試料・情報の管理責任者】

鹿児島大学大学院医歯学総合研究科長 橋口 照人

【個人情報の取り扱いについて】

研究で使用する診療情報は、患者さんの氏名や生年月日など、患者さんを直接特定できる個人情報を特定の個人を識別することができないよう加工します。また、研究成果は学会や学術雑誌などで発表することがありますが、その際も患者さんを特定

できる情報は使用しません。

【研究の資金源等、関係機関との関係について】

この研究は、公的研究費もしくは鹿児島大学脳神経内科・老年病学の研究費よりまかなわれますので、特定の企業との関わりもないため、この研究において利害の衝突は発生しません。

【参加を希望しない患者さんへ】

この研究に参加を希望されない場合は、下記問い合わせ先までご連絡ください。あなたに関するデータを削除します。ただし、学術発表などすでに公開された後のデータなど、患者さんまたはご家族からの撤回の内容に従った措置を講じることが困難となる場合があります。

【問い合わせ先】

〒 693-8501

島根県出雲市塩冶町89-1

島根大学医学部内科学第三 脳神経内科

教授 長井 篤

電話 0853-20-2198

FAX 0853-20-2194