

## 神経内科において採血および生検・剖検を行われた方へ 研究実施のお知らせ

研究の題名：神経筋変性疾患の遺伝子解析研究：オミックス解析を駆使した遺伝性神経筋疾患に関する病原性変異の同定法の改善ならびに新規病態機序の発見

研究期間：医学部附属病院長の許可日～平成35年5月21日

研究責任者：山梨大学医学部神経内科学講座 教授 瀧山嘉久

山梨大学医学部では、上記課題名の研究を行います。「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（平成29年5月30日施行）に基づき、匿名化された既存試料・情報の研究利用について、以下に公開いたします。

### 【研究の目的と意義について】

神経筋疾患には遺伝性のものと、一般には遺伝性と考えられていないもの（孤発性）があります。

今後、筋萎縮性側索硬化症、脊髄小脳変性症、遺伝性痙性対麻痺、筋ジストロフィーなどの疾患の根本的治療方法の開発などのためには、原因を突き止め病態を明らかにすることが必須です。この研究は、病気の原因、もしくは病気のなり易さについて、主に遺伝子解析を行うことで、疾患を引き起こす、もしくは疾患発症に関連した原因を明らかにすることを目的としています。

### 【研究の方法について】

これまで、当科に血液検体やその他組織検体を送付された方、および DNA 検体を保存させて頂いている方について、遺伝子診断を目的に送付いただいた方や他研究(\*)に同意を頂いた方も含めまして、DNA 解析をいたします。研究の進捗状況によっては、RNA やタンパク質を解析させて頂くことがあります。これまでの診療でカルテに記録されている血液検査や尿検査結果、画像検査、病理検査などのデータについても分析を行います。

\* 系統萎縮症 (MSA) についての多施設共同大規模遺伝子解析研究

\* 遺伝性及び孤発性痙性対麻痺に関する多施設共同大規模遺伝子解析研究

### 【利用する試料・情報について】

〈対象となる患者さん〉

当院神経内科において、遺伝子採血もしくは神経筋生検などを施行された患者さんや、他の研究に同意をいただいている患者さん。

〈利用する情報・項目〉

情報：診療録情報、検査データ

試料：血液検体、組織検体

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。

### 【試料・情報を利用する者の範囲について】

この研究は、多施設共同研究として、以下の共同研究機関で実施されます。

この研究で使用する試料・情報は、すべて各機関においてオプトアウト（通知又は公開と拒否する機会の提供）により入手し、匿名化されたデータです。

#### 研究代表者

東京大学医学部附属病院 神経内科 助教 石浦浩之

#### 共同研究機関及び研究責任者

山梨大学医学部附属病院 神経内科 教授 瀧山嘉久

神経筋疾患遺伝子解析研究プロジェクトに属する国内外の機関

#### 【個人情報の取扱いについて】

収集したデータは、誰のデータか分からなくした（匿名化といいます）上で、解析されます。国が定めた倫理指針（「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」）に則って、個人情報を厳重に保護し、研究結果の発表に際しても、個人が特定されない形で行います。

#### 【利益相反について】

この研究は、日本医療研究開発機構（AMED）の研究経費を用いて実施しますが、研究の計画、実施、解析、発表に AMED が関わることはありません。

#### 【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〉

山梨大学医学部神経内科学講座 高 紀信

住 所：山梨県中央市下河東 1110

電 話：055-273-9896（対応可能時間 平日 9：00～16：00）