

# 山梨大学神経内科主幹の研究に参加された方へ

## 研究実施のお知らせ

研究の題名：遺伝性およ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 Japan Spastic Paraplegia Research Consortium(JASPAC)

研究期間：医学部附属病院長の許可日～2022年3月31日（延長されることがあります）

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。「人を対象とする医学系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（診療録等）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】

遺伝性痙性対麻痺の患者登録を行い、患者数、臨床像、自然歴の蓄積を行っていく。さらに遺伝子解析を進め、病型別頻度、原因遺伝子と臨床像の関連を明らかにする。原因遺伝子未同定の患者においては、家系調査を進め新規の原因遺伝子を同定し、発症機序を明らかにし、治療ターゲットを探求していく。

### 【研究の方法について】

遺伝性痙性対麻痺患者の受診している各研究協力機関より臨床情報とDNAを山梨大学で収集を行う。DNAの収集に際してはSRL社を通じて行う。収集したDNAは山梨大学神経内科、共同研究機関の東京大学分子神経学講座、神経内科学講座、外部解析機関にて遺伝子解析を行う。既知の原因遺伝子に変異が見つかった際には各研究協力機関に結果を返す。既知の原因遺伝子が見つからなかった症例に関しては症例を蓄積したのちに、新規の原因遺伝子の同定を進める。新規原因遺伝子の同定に当たってはリンパ芽球を用いた蛋白の解析なども行っていく。

### 【利用する試料・情報について】

〈対象となる患者さん〉

以下のすべてを満たす患者を対象とする。

- ① 厚生労働科学研究費補助金、難治性疾患等政策研究事業、運動失調症の病態解明と治療法開発に関する研究班で作成された遺伝性痙性対麻痺の診断基準案を満たす患者。（別添参照）
- ② 本学および各機関の入院及び外来患者。
- ③ 本研究の参加に関して同意が文書で得られる患者。
- ④ 上記①②③を満たす患者の親族で本研究の参加に関して同意が文書で得られる健常者

〈利用する情報・項目〉

情報：診療録情報、検査データ

試料：血液、生検検体

### 【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同意を得て入手し、匿名化されたデータです。

研究代表者

山梨大学 神経内科学講座 瀧山嘉久

共同研究機関及び研究責任者

所属：東京大学分子神経学講座 職名：教授 氏名：辻省次

所属：東京大学神経内科学講座 職名：教授 氏名：戸田達史

所属：国立精神神経医療研究センター 職名：診療部長 氏名：高橋祐二

### 【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、統計的処理を行います。

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。

### 【研究結果の公表・データの共有】

研究の成果は、あなたの氏名等の個人情報が明らかにならないようにした上で、学会発表や学術雑誌及びデータベース等で公表することがあります。

また、全ゲノム配列解析や全転写産物解析などの網羅的塩基配列解析を行った場合、多くの遺伝子に関する情報が得られます。これらのデータは、他の多くの疾患と遺伝子との関係を解明する場合に、有益な情報を提供し、成果を得やすくします。本研究においても、他の疾患によって得られた同様のデータを活用することができれば、やはり研究全体を効率的に進めることができます。このようなことから、今後多くの遺伝子と疾患とのデータを収集し、多くの研究者がデータを共有して研究を進められるような体制を構築することが、疾患の遺伝的要因、原因の解明を進めていくうえで欠かせなくなっています。

その際には、データを 2 種類に分けて取り扱います。(1) 多くの方のデータをまとめた結果はインターネットで公開することがあります（臨床ゲノム情報統合データベース[MGeND]など）。(2) 公開されることによって個人識別が可能になるデータについては、一般公開せず、書面で同意を頂いた方に限り、公的データベース（バイオサイエンスデータベースセンター [NBDC]、日本 DNA データバンク [DDBJ] など）への登録の上で研究計画を提出し審査を受けて承認された研究者にのみ共有して研究に利用することを許可します。公的データベースからのデータの公開では、日本国内の研究機関に所属する研究者だけではなく、製薬企業等の民間企業や海外の研究機関に所属する研究者もデータを利用する可能性があります。なお、共有による研究が進みますと、同意の撤回に伴う情報の消去が困難になる場合もありますことをご了解ください。

### 【公的バンクへの寄託】

将来的に、時期をみて、研究試料（DNA 及び細胞株）を公的バンク（医薬基盤・健康・栄養研究所など）へ寄託し、より広く医学的研究に役立たせていただくことが可能です。

もし、あなたが同意していただければ、性別、年齢、病気の有無ないし病名のみを残し、個人を特定できる手続きがまったくできないようにして（連結不可能匿名化といいます）、試料（DNA ないし細胞株）を、将来的に公的バンクへの寄託を考えています。

### 【利益相反について】

この研究は、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（又は厚生労働省）の研究費を用いて実施いたします。また、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。

### 【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下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

臨床助教 一瀬佑太

メールアドレス：yichinose@yamanashi.ac.jp

FAX：055-273-9896