

年 月 日

鹿児島大学病院脳神経内科および鹿児島大学大学院医歯学総合研究科
神経病学講座脳神経内科・老年病学分野（旧第三内科）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ことです。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となる遺伝子が次々に明らかになり、それに伴って遺伝子診断が可能な症例が増えてきています。これにより、各疾患の臨床像や遺伝学的な多様性も明らかになってきました。

現在では、いくつかの遺伝性神経疾患に対して遺伝子治療が開発され、すでに保険診療として承認され、実際の医療現場でも使われ始めています。こうした新たな治療法を適切に導入するには、疾患の原因となる遺伝子の異常を正確に診断することが不可欠です。

一方で、いまだ原因となる遺伝子が分かっていない患者さんやご家族も多くいらっしゃいます。そのため、こうした未解明の遺伝性神経疾患に対しても、今後の治療や診断に結びつけるためには、新しい原因遺伝子の解明が強く求められています。

本研究では、病気を引き起こす可能性のある遺伝的な原因や、病気にかかりやすい体質(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を使って調べます。これにより、より正確な診断が可能になるだけでなく、疾患の予後予測や最適な治療法の選択にも役立つことが期待されます。

また、本研究にご協力いただいて得られる血液や臨床情報(病気の経過、身体の状態、生活の様子など)は、今後の医学の進歩とともに、新たに計画される研究にとっても極めて貴重な資料となる可能性があります。そのため、同じ病気や関連する他の病気の研究にも役立てることができるよう、ご提供いただいた試料や情報を将来の研究にも使用させていただきたく、あわせてご同意をお願い申し上げます。

【研究の方法】

(1) 検体の採取について

本研究では、遺伝子解析に必要な検体として、血液を通常の方法で5~15mL程度採取させていただきます。状況によっては、唾液、口腔粘膜、爪、尿などの身体への負担の少ない試料を採取することもあります。また、必要に応じて、50mL程度までの採血をお願いする場合があります。さらに、あなたが診療の一環として手術や生検(組織の一部を採取して調べる検査)を受ける際に得られた組織(筋肉、神経、皮膚、リンパ節、唾液腺など)のうち、診療に使用された残りの部分(残余検体)を、研究に用いさせていただく場合があります。これらの検体からDNAまたはRNAを抽出し、病気の原因として考えられる遺伝子に異常があるかどうかを調べます。

(2) 遺伝子解析の方法について

解析は主に鹿児島大学脳神経内科・老年病学分野の研究室で行い、必要に応じて共同研究施設と連携して実施します。使用する主な解析方法はPCR電気泳動法、サンガーシーケンス法、次世代ゲノムシーケンス法(ターゲットパネル解析、エクソーム解析、全ゲノム解析など)その他、疾患の特性に応じてマイクロアレイ法、MLPA法、RT-PCR法、DNAメチル化解析などを用いることもあります。

(3) 解析する遺伝子について

解析対象となる主な遺伝子群には、シャルコー・マリー・トゥース病関連遺伝子、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、遺伝性脳卒中などの遺伝子や疾患感受性多型(病気のなりやすさに関係する遺伝的特徴)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。

(4) カルテ情報の利用について

あなたの診療記録(カルテ)をもとに、病歴、診察所見、血液や髄液などの検査結果、画像・病理検査結果などの情報を収集し、遺伝子解析の解釈や病気の仕組みを明らかにするための参考とさせていただきます。

(5) 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7月31日

(延長されることがあります)

【対象となる患者さん】

本研究の対象者は、以下の基準に該当し、文書による同意をいただいた方とします。

(1) 下記(2)(3)に該当し、本文書とは別に提示する説明文書による同意が得られた方

研究の目的・方法等について十分な説明を受けた上で、参加に文書で同意していただいた方を対象とします。

(2) 遺伝性神経疾患が疑われる患者さまおよびそのご家族

鹿児島大学病院をはじめ、共同研究機関・研究協力機関において診療を受けている方のうち、臨床的に遺伝性神経疾患が疑われる患者さまおよびその家族・血縁者の方を対象とします。

未成年の方や、認知症などによりご自身で判断・同意が困難な方も、代諾者の同意を得た上で本研究の対象となります。

(3) 一般集団の協力者（健常者）

主に比較対照群（コントロール群）としての解析を目的とし、本研究の意義・目的をご理解いただいた上で、文書による同意を得た一般の協力者の方も対象に含まれます。

(4) 過去に収集された検体を有する方（含む故人）

本研究では、鹿児島大学において過去に実施された研究（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」、研究期間：2000年12月28日～）において、研究担当者から説明を受け、研究への参加に同意いただいた方のうち、同研究以外の研究への検体試料の二次利用にも同意いただいた方から収集された検体も、引き続き研究対象といたします。

このうち、すでにお亡くなりになった方の検体も、倫理指針に基づく適切

な手続きのもとで研究に使用される場合があります。

なお、これらの検体の利用に際しては、鹿児島大学脳神経内科のホームページ等で研究の概要と利用内容を公開し、研究対象者または代理人から利用拒否の申し出があった場合には、当該検体・情報は研究対象から除外いたします。

【試料や診療録（カルテ）から利用する情報】

本研究では、あなたから提供いただいた血液のほか、必要に応じて唾液や口腔粘膜、爪、尿などの検体や、診療の一環として得られた筋肉や皮膚などの残った検体を用いることがあります。これらの検体から DNA や RNA を取り出し、病気の原因と考えられる遺伝子に異常があるかを調べます。

また、診療記録（カルテ）から、これまでの病気の経過や診察の所見、血液や髄液などの検査結果、MRI などの画像検査の結果、神経伝導検査などの電気生理学的検査や生検の情報、ご家族の病歴などを利用させていただきます。これらの情報は、遺伝子の異常との関連を調べるうえで重要な手がかりとなり、病気の仕組みを明らかにするための参考にさせていただきます。

【試料・情報の提供を行う機関の名称及びその長の氏名】

鹿児島大学病院 石塚 賢治

【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】

《研究代表者》		
鹿兒島大学大学院医歯学総合研究科 神経病学講座脳神経内科・老年病学分野 役職 教授 氏名 高嶋 博		
《研究分担者》		
所属	役職	氏名
鹿兒島大学大学院医歯学総合研究科 神経病学講座 脳神経内科・老年病学分野	<u>准教授</u>	樋口雄二郎
同上	講師	安藤匡宏
同上	助教	平松 有、 <u>武井 潤</u>
同上	特任研究員	吉村明子、袁 軍輝
同上	医局員	中村友紀、 <u>吉田崇志</u> 、 穂原貴裕
同上	大学院生	牧 美充、 <u>大山 賢</u> 、兒玉憲人、 竹内(湯地)美佳、堂園美香、 野口 悠、児島史一、矢野直志、 長友理沙、平方翔太、森 拓馬、 足立拓馬、神田佳樹、 <u>武 義人</u>
同上	技能補佐員	大西智子
<u>鹿兒島大学医学部保健学科</u> <u>理学療法学専攻基礎理学療</u>	<u>教授</u>	崎山佑介

<u>法学講座</u>		
<u>鹿児島大学医歯学域ヒトレ</u> <u>トロウイルス学系ヒトレト</u> <u>ロウイルス学共同研究セン</u> <u>ター</u>	<u>教授</u>	野妻智嗣

【共同研究機関及び研究責任者】

No.	共同研究機関の名称	研究責任者の氏名
1	東京大学医学部附属病院	松川敬志
2	国立病院機構鹿児島医療センター脳・血管内科	佐藤健朗
3	京都府立医科大学脳神経内科	尾原知行
4	順天堂大学医学部附属順天堂医院脳神経内科	波田野 琢
5	独立行政法人国立病院機構 沖縄病院脳神経内科	橋口昭大
<u>6</u>	<u>神戸大学医学部附属病院脳神経内科</u>	<u>千原典夫</u>
<u>7</u>	<u>北海道大学病院脳神経内科</u>	<u>矢部一郎</u>
<u>8</u>	<u>千葉大学医学部附属病院脳神経内科</u>	<u>杉山淳比古</u>
<u>9</u>	<u>九州大学大学院医学研究院神経内科学</u>	<u>磯部紀子</u>
<u>10</u>	<u>北里大学病院脳神経内科学</u>	<u>西山和利</u>

【当院の研究責任者】

鹿児島大学 脳神経内科・老年病学分野 教授 高嶋 博

【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】

鹿児島大学病院 石塚 賢治

【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に加工します。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】

〒890-8520

鹿児島市桜ヶ丘 8-35-1

鹿児島大学 脳神経内科・老年病学分野

教授 高嶋 博

電話 099-275-5332 FAX 099-265-7164

〒812-8582

福岡県福岡市東区馬出3-1-1

九州大学大学院医学研究院神経内科学分野

電話 092-642-5340 FAX 092-642-5352