

## 多施設共同研究：「筋強直性ジストロフィーにおける多系統全身障害

### の病態メカニズム解明を目的としたマルチオミックス解析」

#### についてのお知らせ

大阪刀根山医療センターでは上記の研究を実施しています。この研究は代表施設大阪大学医学系研究科の倫理審査及び当院の臨床研究審査委員会での承認を得て当院病院長の許可を得て実施しています。本研究では、研究対象者に直接文書・口頭で説明・同意をいただく必要は無いと判断していますが、情報を公開することで研究の実施について周知させていただいています。この研究の詳細をお知りになりたい場合、他の研究対象者の個人情報や、研究の知的財産の保護に支障が無い範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することができますので下記の「問い合わせ先」にお申し出ください。また、この研究に試料や情報を利用することをご了解できない場合は研究対象としないので、下記の「問い合わせ先」ご連絡ください。その場合でも、患者さまに不利益が生じることはありません。

1. 研究課題名 筋強直性ジストロフィーにおける多系統全身障害の病態メカニズム解明を目的としたマルチオミックス解析
2. 研究代表者（必須事項） 大阪大学医学系研究科 久保田 智哉  
国立がん研究センター 浜本 隆二
3. 当院研究責任者 大阪刀根山医療センター  
リハビリテーション科部長 井上貴美子
4. 研究の背景：筋強直性ジストロフィー1型（DM1）は、成人における筋ジストロフィー症では最多であり、筋症状のみならず、全身の多系統に症状が出現する全身疾患である。原因遺伝子としては、DMPK（Myotonin protein kinase）遺伝子の3'非翻訳領域におけるCTGリピートの異常伸長により異常 mRNA が、核内において、mRNA のスプライシングに重要な因子であるMBNL や CELF を捕捉するために、

その量的不均衡が原因で、種々の遺伝子のスプライシング異常が引き起こされる RNA 病としての病態が近年の研究で解明されてきた。DMPK 遺伝子上の CTG リピート長は、体細胞系で不安定であり、組織・臓器ごとにリピート数が違うことや、DMPK 遺伝子とその近傍遺伝子において、メチル化の異常が起きていることなど、スプライシング異常と別のメカニズムにも未解決な問題がある。

5. 研究の目的・意義：DM1 の病態についてのさらなる解明を目指す目的で、ブレインバンクに保存されている患者の剖検組織を用いて、各組織、細胞における RNA レベル、DNA レベル、Epigenetics レベルでの網羅的データを取得し、その多様性をあきらかにする。これまでにない全く新しい情報をもとに新規治療法の開発につながる。

## 6. 研究の方法

(ア) 対象となる患者さま：ブレインバンクに保存されている患者の剖検組織

(イ) 研究期間

2007 年 9 月 1 日から 2027 年 3 月 31 日まで

(ウ) 利用する試料・情報の項目と利用目的・利用方法（必須事項）

試料：病理解剖時に採取保存した脳、脊髄組織（前頭葉、側頭葉、海馬、小脳など各 1cm<sup>3</sup> 大）、筋、肝、その他合併したがん組織があれば

情報：診断名、年齢、性別、罹病期間、死亡時年齢、死後時間

(エ) 試料や情報の管理・提供方法

試料や情報は、マルチオミクス解析を行う大阪大学、国立がん研究センターに凍結状態で搬送し、分析に使用されます。

## 7. 研究組織

この研究は、他施設との共同研究で行われます。研究で得られた情報

は、共同研究機関内で利用されることがあります。

●研究代表者（研究の全体の責任者）：

久保田 智哉 大阪大学大学院医学系研究科

●その他の共同研究機関：

国立がん研究センター研究所 研究責任者：浜本 隆二

8. 個人情報の取扱い

研究に利用する試料や情報には個人情報が含まれますが、院外に提出する場合には、お名前、住所、生年月日など、個人を直ちに判別できる情報は削除し、研究用の番号を付けます。また、研究用の番号とあなたのお名前を結び付ける対応表を当院の研究責任者（ゲノム研究の場合は個人情報責任者）が作成し、研究参加への同意の取り消し、診療情報との照合などの目的に使用します。対応表は、研究責任者（ゲノム研究の場合は個人情報責任者）が責任をもって適切に管理いたします。

検体や情報は、当院の研究責任者（ゲノム研究の場合は個人情報責任者も）及び検体や情報の提供先である久保田智哉、浜本隆二が責任をもって適切に管理いたします。研究成果は学会や学術雑誌で発表されますが、その際も個人を直ちに判別できるような情報は利用しません。

9. 問い合わせ先

独立行政法人国立病院機構刀根山病院

リハビリテーション科 井上貴美子

電話：06-6853-2001 FAX：06-6853-3127

Mail: 410-chiken@mail.hosp.go.jp

2024年8月9日 第3版