

## 多施設共同研究：「剖検で確認された多系統萎縮症におけるゲノム ワイド関連解析」についてのお知らせ

独立行政法人国立病院機構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。この研究はドイツミュンヘン大学が責任研究施設として世界中の共同研究ネットワークを通じ、日本における代表施設東名古屋病院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」にご連絡ください。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：剖検で確認された多系統萎縮症におけるゲノムワイド関連解析
2. 研究代表者（必須事項）：国立病院機構東名古屋病院 饗場郁子
3. 当院研究責任者：所属：脳神経内科 職名：副院長 氏名：藤村晴俊
4. 研究の背景：多系統萎縮症（multiple system atrophy:MSA）は人口10万人あたり3.4～4.9の進行性の神経変性疾患で、パーキンソニズム、小脳性運動失調、自律神経障害を呈する。病理診断されたゲノムワイド関連解析（GWAS）は、孤発性疾患を発症するリスクに対する一般的な遺伝的変異の寄与を分析する手法であるが、MSA臨床診断例における過去のGWASでは、重要なリスク遺伝子を特定できていない。
5. 研究の目的・意義：先行研究での失敗は臨床診断したMSAの38%は診断がMSAでなかったことが示されたことから、臨床診断例で行ったGWAS研究では、他疾患が混じっていた可能性がある。さらに対照と

して性別および年齢をマッチさせた対照ではなく、人口に基づく対照集団を使用したため集団が不均一になった点が考えられる。そこで本研究では、剖検で確認された MSA 症例と民族および年齢をマッチさせた適切な対照のみを含む新しい GWAS 研究を行い、疾患に連鎖する遺伝子異常を明らかにする。

意義：希少疾患である多系統萎縮症の遺伝子異常との関連が明らかになれば、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：刀根山病院においてブレインバンクに登録された患者様のうち、多系統萎縮症の確定診断がなされた 3 症例

(イ) 研究期間

承認日から 2020 年 3 月まで

(ウ) 利用する試料・情報の項目と利用目的・利用方法

試料：剖検脳のうち小脳の 1 cm 3 大の凍結組織

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、日本における責任施設である東名古屋病院に集められたのち、GWAS 解析を行うミュンヘン大学、キール大学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）：

日本での代表責任者：東名古屋病院 饗場郁子

研究全体の責任者：ミュンヘン工科大学 ヘグリンジャー教授

●その他の共同研究機関：別紙

## 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ミュンヘン大学、キール大学の専任管理者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 大阪刀根山医療センター

脳神経内科 藤村晴俊

電話：06-6853-2001 FAX：06-6853-3127

Mail: chicken@toneyama.go.jp

2019年7月10日 第1版