

## 当科において遺伝子採血および生検・剖検を行われた方へ

当科では、脳神経、筋などの疾患の原因を明らかにするために、「神経筋変性疾患の遺伝子解析研究」を多施設共同で行っております。

### 【研究課題】

G1396(61) 神経筋変性疾患の遺伝子解析研究

### 【研究機関名及び本学の研究責任者氏名】

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。

研究機関 東京大学医学部附属病院

研究責任者 脳神経内科 助教 松川敬志

担当業務 データ収集・匿名化・データ解析・検体管理

研究上の必要性から、国内外の研究機関と共同研究を行っております。さらに今後国内外の研究機関との共同研究を始める場合があります。

### 【共同研究講座・施設】

東京大学大学院医学系研究科 分子神経学講座、郭研究室

東京大学新領域創成科学研究科

東京大学総合文化研究科

新潟大学脳研究所

神戸大学小児科

University of Michigan

国立遺伝学研究所

東京慈恵会医科大学附属青戸病院神経内科

東京工業大学バイオニクス学部

兵庫医科大学臨床遺伝部

国立精神・神経医療研究センター

宮地医員

東京都立神経病院

自治医科大学神経内科

横浜労災病院神経内科

杏林大学神経内科

東北大学神経内科

名古屋大学神経内科

京都大学脳病態生理学

福岡大学小児科

防衛医科大学第三内科

東京都健康長寿医療センター、健康長寿医療センター研究所

岡山大学神経内科

産業医科大学神経内科

東京医科歯科大学神経内科

京都大学神経内科  
鹿児島大学神経内科  
瀬川記念小児神経学クリニック  
岐阜薬科大学薬物治療学研究室  
宮崎大学小児科  
東京女子医科大学遺伝子医療センター  
愛知医科大学病理学  
鹿児島大学精神機能学分野  
山梨大学神経内科  
国立病院機構西新潟中央病院神経内科  
佐渡総合病院神経内科  
筑波大学神経内科  
近畿大学神経内科  
山形大学第三内科  
岐阜大学生命科学総合研究支援センター  
慶応義塾大学生理学  
福島県立医科大学神経内科  
Broad Institute  
神戸大学神経内科  
鳥取大学神経内科  
脳神経疾患研究所、先端医療研究センター  
大阪市立大学老年内科学  
国立病院機構あきた病院  
京都府立医科大学神経内科  
昭和大学藤が丘病院腎臓内科  
東京大学脳神経外科  
大阪大学連合小児発達学研究科  
九州大学神経内科  
国立病院機構西別府病院  
東北大学東北メディカル・メガバンク機構  
東京大学小児科  
聖マリア病院神経内科  
北海道大学神経内科  
自治医科大学小児科  
東海大学医学部再生医療科学  
名古屋第一赤十字病院 小児医療センター 血液腫瘍科  
東京大学医学部附属病院企画情報運営部  
長庚記念醫院  
東北大学医学部病態神経学  
福岡市立こども病院小児神経科  
脳神経内科はつたクリニック  
岩国病院神経内科  
宇多野病院神経内科  
帝京大学神経内科  
大阪暁明館病院神経内科  
国立病院機構熊本医療センター神経内科

たくま内科・神経内科クリニック  
順天堂大学泌尿器科  
自治医科大学さいたま医療センター神経内科  
鳥取大学生命機能研究支援センター  
国際医療福祉大学三田病院神経内科  
埼玉成恵会病院神経内科  
東京都立北療育医療センター  
桃陽病院  
長岡赤十字病院神経内科  
前橋赤十字病院神経内科  
大分大学小児科  
てんかん病院ベーター  
National Institute of Health  
東京大学循環器内科  
多根総合病院神経内科  
太田熱海病院脳神経センター神経内科  
札幌山の上病院  
枳記念病院神経内科  
静岡てんかん・神経医療センター  
公立甲賀病院  
高松市民病院  
松江医療センター  
総合医療センター成田病院  
大森赤十字病院  
大河原脳神経外科病院  
東京都立神経病院  
高槻病院  
University of Toronto  
Austin Hospital  
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein  
関西電力病院  
汐ヶ崎病院  
UCL Institute of Neurology  
東葛病院  
国立病院機構下志津病院  
北里大学  
東京逡信病院  
日本赤十字社医療センター  
松江医療センター  
愛媛大学  
国際医療福祉大学  
関東中央病院  
森ノ宮病院  
湘南中央病院  
伊勢崎市民病院  
会津中央病院

聖路加国際病院  
群馬大学神経内科  
大阪大学 大学院医学系研究科 遺伝統計学  
茨城県立医療大学附属病院  
横浜市立脳卒中神経脊椎センター  
王子総合病院  
東京都立広尾病院  
済生会神奈川県病院  
山形大学医学部精神医学講座  
住友病院  
小林脳神経外科病院  
焼津市立総合病院  
国立病院機構相模原病院  
国立病院機構東近江総合医療センター  
国立病院機構東埼玉病院  
南島メディカルセンター  
兵庫県立尼崎総合医療センター  
姫路中央病院  
むさしの国分寺クリニック  
聖隷三方原病院  
NTT 東日本関東病院  
大阪医科大学  
国立国際医療研究センター国府台病院  
Leiden University Medical Center  
Ipatimup, Portugal  
King Faisai Specialist Hospital & Research Centre  
Centro Universitario  
大手前病院  
行徳総合病院  
大阪刀根山医療センター  
岩手医科大学  
宮城こども病院  
自衛隊中央病院  
高知大学  
自治医科大学  
南相馬市立病院  
Institut für Humangenetik  
INSERM/ICM  
Medizinische Universität Wien  
あいち小児保健医療総合センター  
順天堂大学  
Prince Court Medical Centre  
東京工科大学  
大阪大学  
埼玉医科大学  
国立国際医療研究センター

Brigham and Women's Hospital

市立秋田総合病院

せたな町立国保病院

国立病院機構千葉東病院

神鋼記念病院

天理よろづ病院

千葉大学

国際医療福祉大学市川病院

国際医療福祉大学成田病院

東京都医学総合研究所

奈良県立医科大学

三豊総合病院

久留米大学

Yonsei University

長野中央病院

東京慈恵会医科大学

滋賀医科大学

加古川中央市民病院

宮崎県立日南病院

上用賀世田谷通りクリニック

江戸川病院

久喜すずのき病院

日本生命病院

#### 【研究期間】

2028年5月21日まで（延長されることがあります）

#### 【対象となる方】

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方及び共同研究施設より血液・組織検体を送付いただいた方。

#### 【研究の意義】

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。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明らかにしようとするものです。

#### 【研究の目的】

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、ご病気を持った方とそうではない方やご家族にご協力をお願いしています。

#### 【研究の方法】

この研究は、東京大学医学部倫理委員会の承認を受け、東京大学医学部附属病院長の許可を受けて実施するものです。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関しまして、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 解析をさせて頂きます。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。特に患者さんに新たにご負担いただくことはありません。研究への参加を明確に拒否されている方の検体を研究に用いることはありません。

\*

- 343 ヒト組織を用いた脳神経疾患の病因の解明・治療法の開発に関する研究
- 344 ヒト剖検組織を用いた脳神経疾患の病因の解明・治療法の開発に関する研究
- G0707 多系統萎縮症 (MSA) についての多施設共同大規模遺伝子解析研究
- G0911 片頭痛についての多施設共同大規模遺伝子解析研究
- G1036 遺伝子未同定の遺伝性神経疾患小家系についての遺伝子解析研究
- G1037 紀伊半島の筋萎縮性側索硬化症 (紀伊 ALS)・パーキンソン痴呆複合 (PDC) の原因遺伝子の探索同定及び突然変異の解析研究
- G1193 DNA マイクロアレイを用いた神経変性疾患関連遺伝子の体系的解析
- G1237 ゲノム解析を基盤とした痴呆性疾患の病因・病態機序の解明
- G1479 運動ニューロン疾患 (筋萎縮性側索硬化症 (ALS) 及び脊髄性筋萎縮症 (SMA)) の遺伝子解析研究
- G2628 全ゲノム塩基配列解析による日本人ゲノム参照配列の整備とそれを基盤とした神経筋疾患の病因の解明
- G2662 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
- G3041 末梢神経筋疾患の病態機序に関する遺伝子解析研究
- G10071 多系統萎縮症患者レジストリー
- G10072 末梢神経筋疾患の病態機序解明のための分子病理学的遺伝子解析研究
- G10073 副腎白質ジストロフィー (ALD) についての多施設共同大規模遺伝子解析研究
- G10122 臨床ゲノム情報統合データベース整備事業

また、以下の研究に、匿名化した検体を使わせていただきます。

- 20200220G 増幅困難な DNA 断片の新規増幅方法の確立と診断への応用  
(オリシロジェノミクスとの共同研究であり、利益相反については別途審査されます)

本研究は多施設共同研究ですので、海外を含め、施設間で試料、情報、データなどの授受が行われます。神経筋疾患遺伝子解析研究プロジェクトに参画する機関からは、臨床情報については、原則として名前、住所などの個人情報を除いた状態で、紙媒体については郵送ならびに研究従事者による搬送、電子媒体についてはパスワードロックされた電子媒体でメール添付、郵送、研究従事者による搬送が行われます。国内外問わず、試料・情報についてはガイドラインにのっとり適切に管理されます。研究の結果としての遺伝子診断を主たる目的にされる場合については、主治医の異動などにも関わらず結果を確実に返却する必要があるため、名前などの個人情報が上記の方法で送付されることがあります。生体試料については、特段の理由がない場合には名前、住所などの個人情報を除いた状態で、共同研究者間で送付・搬送されます。契約した検査会社を通して搬送されることもあります。

結果の開示を希望された方については、ご病気に関連する結果について、報告書を主治医に郵送します。メールや電話等で主治医の先生と連絡を取ることもあります。個人情報と特定可能な大規模データについては、パスワードロックされた電子媒体を用い、倫理委員会で承認された共同研究者に送付されることがありますが、この場合には住所、氏名といったプライバシー情報は含まれません。

#### 【個人情報の保護】

あなたの人体試料や情報・データ等は、解析する前に氏名・住所・生年月日等（本研究の内容と揃えてください）の個人情報を削り、代わりに新しく符号をつけ、どなたのものか分からないようにした上で、当研究室において松川敬志 助教(管理責任者)が、鍵のかかるロッカーで厳重に保管します。ただし、必要な場合には、当研究室においてこの符号を元の氏名等に戻す操作を行い、結果をあなたにお知らせすることもできます。

個人を特定可能な遺伝子のデータに関しては、インターネットに接続されないコンピュータ上で研究責任者の管理の元で管理されます。

あなたの生体試料や情報・データ等は、上記データ解析を行う共同研究施設および、検体の送付元の施設に送られ解析・保存されることがありますが、基本的には氏名・住所・生年月日などの情報は削った形になります。各々の管理責任者が、個人情報管理担当者のみ使用できるパスワードロックをかけたパソコンや鍵のかかるロッカー等で厳重に保管します。特例として、研究の結果が遺伝子診断につながる場合で、かつ研究に参加された方が結果の開示を希望されている場合に、氏名、生年月日などを照会した後、主治医の先生などに結果をお伝えすることがあります。

#### 【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]、難病ゲノムデータベースなど)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、あなたが同意してくだされば、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。

#### 【研究から生じる知的財産権の帰属】

本研究の結果として特許権などが生じる可能性があります、その権利は国、研究機関、民間企業を含む共同研究機関及び研究従事者などに属し、皆様はこの特許権等を持ちません。また、その特許権等に基づき経済的利益が生じる可能性があります、これについての権利も持ちません。

この研究のためにご自分の検体、データを使用してほしくない場合は主治医にお伝えいただくか、下記の研究事務局まで 2023 年 1 月 31 日までにご連絡ください。ご連絡をいただかなかった場合、ご了承いただいたものとさせていただきます。

研究結果は、個人が特定出来ない形式で学会等で発表されます。収集したデータは厳重な管理のもと、研究終了後5年間保存されます。ご不明な点がありましたら主治医または研究事務局へお尋ねください。

この研究は、東京大学医学部倫理委員会の承認を受け、東京大学医学部附属病院長の許可を受けて実施するものです。なお、この研究に関する費用は、東京大学医学部附属病院神経内科研究室・分子神経学講座の運営費、日本医療研究開発機構（AMED）・日本学術振興会・文部科学省などの研究費、寄付金、各種財団・基金から支出されています。本研究に関して、開示すべき利益相反関係はありません。尚、あなたへの謝金はございません。

【問い合わせ先】2023年1月

【連絡先】

研究責任者：松川敬志

連絡担当者：松川敬志、三井純

〒113-0033 東京都文京区本郷 7-3-1

東京大学医学部附属病院 脳神経内科

Tel: 03-5800-8672 Fax: 03-5800-6548