

【研究課題】

神経筋変性疾患の遺伝子解析研究

【対象となる方】

東京大学医学部附属病院 脳神経内科において、採血もしくは神経筋生検などを施行された方

研究協力をお願い

医薬基盤・健康・栄養研究所および東京大学において上記研究課題名の研究を行います。この研究は、対象となる方の試料（血液、DNA）および情報（臨床情報）を用いて行う研究であり、研究目的や研究方法は以下の通りです。試料・情報の使用について、直接ご説明して同意はいただきず、このお知らせをもって説明に代えさせていただきます。対象となる方におかれましては、研究の主旨・方法をご理解いただきますようお願い申し上げます。

なお、本研究への試料・情報の提供を希望されない場合、あるいは、本研究に関するご質問は下記の問い合わせ先へご連絡ください。

【研究責任者】

山本 拓也：医薬基盤・健康・栄養研究所 難病・免疫ゲノム研究センター

【研究代表機関】

松川敬志：東京大学医学部附属病院 脳神経内科

【研究期間】

2024年6月27日 ～ 2028年5月21日まで（延長されることがあります）

【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、東京大学医学部附属病院 脳神経内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も含めまして、DNA 解析をさせていただきます。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。

医薬基盤・健康・栄養研究所では、筋萎縮性側索硬化症、パーキンソン病の原因、もしくは病気のなり易さについて明らかにするために、東京大学より血液、DNA、臨床情報が提供され、DNA解析（ロングリードシーケンス）を行います。

【個人情報の保護】

東京大学神経内科研究室において、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）の情報を削り、代わりに新しく符号をつけ、医薬基盤・健康・栄養研究所に提供されます。

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。

医薬基盤・健康・栄養研究所において、解析には外部のスーパーコンピュータを使用する場合があります。データ転送時、セキュリティを確保しながら取り扱いには十分気を付け行います。

上記以外の東京大学で実施される詳細な内容は下記をご覧ください。

<https://www.utokyo-neurology.org/clinical-study.html>

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、下記の問い合わせ先にご連絡ください。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。

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下記お問い合わせ先にお尋ねください。

この研究は、医薬基盤・健康・栄養研究所倫理委員会の承認を受け、医薬基盤・健康・栄養研究所理事長の許可を受けて実施するものです。なお、この医薬基盤・健康・栄養研究所での研究に関する費用は、医薬基盤・健康・栄養研究所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。

【問い合わせ先】2024年6月

【連絡先】

研究代表者：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

研究責任者：山本拓也

〒567-0085 大阪府茨木市彩都あさぎ7丁目6番8号

国立研究開発法人医薬基盤・健康・栄養研究所

Tel: 072-641-9811 (代表)