

受付番号： 2014-1-371

課題名： 神経筋変性疾患の遺伝子解析研究

## 1. 研究の対象

2007年12月～2012年11月までに東北大学病院に入院あるいは外来通院していた多系統萎縮症患者さんで、課題名「パーキンソン病ならびにパーキンソン症候群における発症リスク遺伝子と薬剤感受性遺伝子多型性の検討」で血液採取し、将来のヒトゲノム・遺伝子解析研究にも使用されることに同意された方

## 2. 研究目的・方法

研究目的：多系統萎縮症の主要病変は小脳系、黒質線条体系、自律神経系と多岐に渡り、各病変部位によって小脳失調症状、パーキンソン症状、自律神経症状が出現してきます。本邦の有病率は10万人あたり約7.4人、平均発症年齢は55.4±8.3歳であり、他の神経変性疾患と比較して発症年齢が若年であり働き盛りに多い傾向があります。多系統萎縮症の原因は長らく不明でしたが、近年コエンザイムQ2遺伝子異常の関与が示唆されています。しかしながら、多系統萎縮症の病態を完全に明らかにするまでには至っていません。本研究では、多系統萎縮症のゲノム解析を行うことによって原因遺伝子や疾患感受性遺伝子を明らかにし、病態の解明や新しい治療法の確立を行うことを目標としています。

研究方法：2007年12月～2012年11月までに東北大学病院に入院あるいは外来通院していた多系統萎縮症患者さんで、課題名「パーキンソン病ならびにパーキンソン症候群における発症リスク遺伝子と薬剤感受性遺伝子多型性の検討」で血液採取し、将来のヒトゲノム・遺伝子解析研究にも使用されることに同意している試料を対象とします。既に連結可能匿名化(後述)してある血液やDNA試料を東京大学大学院医学系研究科脳神経医学専攻神経内科学に提供し、次世代シーケンサー等の最新のゲノム技術を用いて全ゲノム配列決定等を行います。「連結可能匿名化」とは、あなたとこの符号とを結びつける対応表をつくり、その対応表を個人情報管理者および分担管理者が厳重に保管する方法です。こうすることによって、あなたの遺伝子の解析を行う者には符号しか分からず、誰の試料を解析しているのか分かりません。また、解析される遺伝子情報の中には他の遺伝病や他疾患の予測などが明らかになり、本人への開示に伴い医学的あるいは心理的な問題を生じる可能性があります。当該遺伝情報がその人の健康状態等評価

するための情報としての精度や確実性が十分でなく、開示することにより提供者や血縁者に精神的負担を与え誤解を招くおそれがあり、原則的に遺伝子解析結果を対象者に開示しません。研究期間は2014年9月～2018年5月です。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：血液、DNA

### 4. 外部への試料・情報の提供

試料の提供は郵送・宅配で行われます。

### 5. 研究組織

東京大学大学院医学系研究科脳神経医学専攻神経内科学 辻 省次

### 6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。  
ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としないので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

仙台市青葉区星陵町1-1 TEL 022-717-7735

東北大学病院神経内科外来 菊池 昭夫

研究責任者：東北大学大学院医学系研究科神経内科学分野 青木 正志

研究代表者：東京大学大学院医学系研究科脳神経医学専攻神経内科学 辻 省次

### ◆個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先

保有個人情報の利用目的の通知に関する問い合わせ先：「6. お問い合わせ先」

#### ※注意事項

以下に該当する場合にはお応えできないことがあります。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の1(3)>

- ①利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合

- ②利用目的を容易に知り得る状態に置くこと又は請求者に対して通知することにより、当該研究機関の権利又は正当な利益を害するおそれがある場合

#### ◆個人情報の開示等に関する手続

本学が保有する個人情報のうち、本人の情報について、開示、訂正及び利用停止を請求することができます。

保有個人情報とは、本学の役員又は職員が職務上作成し、又は取得した個人情報です。

- 1) 診療情報に関する保有個人情報については、東北大学病院事務部医事課が相談窓口となります。詳しくは、下記ホームページ「配布物 患者さまの個人情報に関するお知らせ」をご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学病院個人情報保護方針】

<http://www.hosp.tohoku.ac.jp/privacy.html>

- 2) 1)以外の保有する個人情報については、所定の請求用紙に必要事項を記入し情報公開室受付窓口へ提出するか又は郵送願います。詳しくは請求手続きのホームページをご覧ください。（※手数料が必要です。）

【東北大学情報公開室】

<http://www.bureau.tohoku.ac.jp/kokai/disclosure/index.html>

#### ※注意事項

以下に該当する場合には全部若しくは一部についてお応えできないことがあります。

<人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 第6章第16の2(1)>

- ①研究対象者等又は第三者の生命、身体、財産その他の権利利益を害するおそれがある場合
- ②研究機関の研究業務の適正な実施に著しい支障を及ぼすおそれがある場合
- ③法令に違反することとなる場合