

受付番号： 2020-1-859、860

課題名：ウィリス動脈輪閉塞症（モヤモヤ病）の遺伝的要因の検索

### 1. 研究の対象

2004年以降、先行研究（課題名：ウィリス動脈輪閉塞症（モヤモヤ病）の遺伝的要因の検索。承認番号：2004-365, 2010-424）に参加された方

### 2. 研究期間

2016年2月（倫理委員会承認後）～2026年1月

### 3. 研究目的

遺伝子診断の実施によりウィリス動脈輪閉塞症（モヤモヤ病）の疾患感受性遺伝子の変異（RNF213の変異を含む）を同定し、発症リスクの評価を含めたより良い医療を提供すること

### 4. 研究方法

ウィリス動脈輪閉塞症の患者およびその家族から、末梢静脈血 5~10 ml ないし唾液を採取し、DNA抽出を行う。迅速遺伝子診断には、LightCyclerを用いたHybprobeによるRNF213遺伝子内の高頻度遺伝子変異の検出を行う。また、全エクソーム解析・全ゲノム解析により、RNF213遺伝子外のもやもや病感受性遺伝子の検索を行う。また、血清を用いたメタボローム、プロテオーム解析を通じて、発症予測や予後診断に有用なバイオマーカーの探索を行う。

### 5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、検査所見、カルテ番号 等

試料：血液、DNA 等

### 6. 外部への試料・情報の提供

患者の主治医（試料提供機関）に結果（情報）を電子的配信で提供します。当該機関において試料や情報は匿名化されています。

## 7. 研究組織

東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 呉 繁夫

ほか、現時点では特定できない。

## 8. 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ませんので、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：

東北大学病院 小児科 呉 繁夫

〒980-8574 仙台市青葉区星陵町 1-1

TEL 022-717-7287

研究責任者：

東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 呉 繁夫

研究代表者：

東北大学大学院医学系研究科小児病態学分野 呉 繁夫

### ◆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：「8. 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に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