

受付番号： 2022-1-826

課題名：プリオン病患者のプリオン蛋白遺伝子解析

1. 研究の対象

2012年3月～2018年3月に当研究室でプリオン蛋白遺伝子検査を受けられた方

2. 研究期間

2013年8月（倫理委員会承認後）～2027年11月

3. 研究目的

プリオン病の70～80%は、発病原因の不明な孤発性プリオン病である。また15～20%は遺伝子変異が原因の家族性プリオン病である。しかしながら、一度発病すればその原因の有無に関わらず、すべての発病患者の臓器（特に中枢神経系）は、他のヒトに対して感染性を有する。実際、わが国では、死体から採取した硬膜を脳外科手術後に使用し、硬膜移植後のCJDが140例以上発病している。つまり、プリオン病を正確に診断することは、CJD患者からの2次感染を防ぐために是非必要なことである。さらに、プリオン病の正常多型によって、感染性が異なるためプリオン蛋白遺伝子解析は、CJDサーベイランスにとって不可欠な検査である。

また、現行の正常多型と家族性CJD患者で認められる遺伝子変異を標的とした遺伝子解析だけでは、プリオン病の病態及び生化学的特徴を十分に説明することはできない。例えば、異常型プリオン蛋白は主にタイプ1とタイプ2に分類されるが、CJD患者の中にはタイプ1とタイプ2が混在する症例が存在する。この原因として、脳組織中に少数存在する体細胞変異を有する脳細胞が影響している可能性が考えられるため、これらを検出することが重要となる。

4. 研究方法

対象疾患は、プリオン病のみである。解析は主に東北大学でおこない、解析する遺伝子はプリオン蛋白及びアポリポ蛋白E遺伝子である。正常多型及び遺伝子変異の解析方法は、末梢白血球から抽出したDNAを用い、PCRによるダイレクト・シーケンス法により解析する。

また、脳細胞の体細胞変異を検出する目的で、**東北大学病態神経学分野**において、次世代シーケンサーによるディープリシーケンス解析を行う。この解析には、比較対照である血液から抽出したDNAサンプルに加え、de novoの体細胞変異を検出する目的で剖検時に

家族からのインフォームドコンセントが得られた患者の脳組織から抽出した DNA を使用する。

5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：生年月日、イニシャル、病歴、治療歴、検査データ 等

試料：血液、脳

6. 外部への試料・情報の提供

第一三共には、剖検例の個人情報などは提供せず、得られた体細胞変異の2次加工できない結果を提供するのみである。また、第一三共では2次加工できない結果から更なる解析は実施しない。第一三共では2次加工できない結果から、脳と末梢組織の体細胞変異の相関性の有無を理解することを目的とする。血液試料を送付してきた患者主治医への情報の提供は、郵送にて行う。対応表は、当分野の研究責任者が保管・管理します。

7. 研究組織

本学単機関研究

8. 利益相反（企業との利害関係）について

本学では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

本研究の研究資金は、厚生労働科学研究費及び本研究の一部は、第一三共株式会社との共同研究契約に基づき受け入れた研究費を使用して実施します。

本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究における企業等との利害関係に追加・変更が生じた場合は、所属機関において利益相反の管理を受けることにより、本研究の企業等との利害関係について公正性を保ちます。

9. 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：

住所：宮城県仙台市青葉区星陵町 2-1

電話：022-717-8143

研究責任者：東北大学大学院 医学系研究科 附属創生応用医学研究センター
プリオン蛋白研究部門 病態神経学分野

竹内 敦子

◆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お問い合わせ先：「9. 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