

受付番号：2023-1-821

## 課題名：遺伝性筋疾患における遺伝子解析

### 1. 研究の対象

当施設および共同研究機関で筋疾患の診断を受けた患者を対象とする。遺伝性筋疾患と臨床的に、もしくは病理学的に診断された患者を対象とする。特に、遺伝子診断の必要性の高い肢帯型筋ジストロフィーと遠位型ミオパチーが疑われる症例とするが、家族内発症のみられる臨床的・病理学的に分類不能な筋疾患も遺伝的背景が強く疑われるため対象とする。

### 2. 研究期間

2013年3月（倫理委員会承認後）～2028年3月

### 3. 研究目的

筋疾患の遺伝的背景を明らかにする。

### 4. 研究方法

後ろ向きおよび前向きのコホート研究を行う。2027年3月までの登録で、年間20名を見込む。血液、筋組織、唾液、口腔頬粘膜細胞、リンパ芽球、線維芽細胞由来のDNAを検索対象とする。一般には末梢血（10-20 mL）の採血を行う。既に、上記試料もしくはそれに由来するDNAが十分得られており、今回の研究に同意が得られた場合、侵襲を最小限にするため再採取は避ける。保存されている既存のDNAも試料となる。

以下の各方法で解析を行う。

#### 1. 既知の筋疾患関連遺伝子の解析

既知の筋疾患関連遺伝子について、シーケンサーにて配列解析を行う。

#### 2. Comparative Genomic Hybridization 法（アレイ CGH）

ゲノムのコピー数の増減の有無を調べる。

#### 3. 全ゲノム single nucleotide polymorphism (SNP)チップによる連鎖解析

全ゲノム SNP チップを用いて連鎖解析し、候補座位を検索する。

#### 4. エクソーム解析

罹患者についてエクソンキャプチャー法を用いて抽出した全エクソン領域を、次世代シーケンサーにて配列解析する。家系内の非罹患者を解析する場合、罹患者と比較することで疾患に関連した変異のみを抽出する。解析結果の確認のため、変異の見られたものの一部ではキャピラリーシーケンスを行う。必要に応じて以下のアレイ CGH や連鎖解析を行い、照合することで候補遺伝子を絞り込む。

## 5. 全ゲノム解析

## 5. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：病歴、カルテ番号、神経学的所見

試料：DNA

## 6. 外部への試料・情報の提供

解析のため匿名化した検体や検査データを共同研究機関に提供する。

## 7. 研究組織

東北大学 脳神経内科 青木正志

スタージェン株式会社 鎌谷直之

DNAチップ研究所 江見充

大阪大学 高橋正紀

## 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：

住所 宮城県仙台市青葉区星稜町 1-1 東北大学病院 脳神経内科

電話 022-717-7189

担当者 脳神経内科 鈴木直輝

研究責任者・研究代表者：

東北大学 脳神経内科 青木正志

#### ◆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：「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。

- 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。

- 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