

## 患者さんへの臨床研究のお知らせ

自治医科大学附属さいたま医療センター 脳神経内科では、下記の臨床研究（多施設共同研究）を実施しております。

### 【研究課題名】

末梢神経筋疾患の病態機序解明のための分子病理学的遺伝子解析研究

【審査番号第 S21-215】

### 【研究責任者】

自治医科大学附属さいたま医療センター 脳神経内科 診療科長 崎山 快夫  
主管施設責任者：東京大学医学部附属病院 脳神経内科 助教 久保田 暁

### 【研究期間】

この研究の期間は、2020年10月1日から 2023年 10月 1日までです。

### 【研究の意義】

人の病気には原因の解明されていないもの、治療法の確立していないものが多く、中でも神経疾患には病気の原因が明らかでないものが沢山あります。同じ病気の患者さんの組織を同時に多数例で検討することで、個別の病気の原因や病態を明らかにし、新しい治療法を開発できると考えられます。

### 【研究の目的】

筋疾患、末梢神経疾患の患者さんの筋組織、末梢神経組織、血液中の活性物質を同時に多数例で検討し比較することで、個々の病気の原因と病態を明らかにすることを目的にします。

### 【研究の方法】

対象となるのは、2008年4月1日から2020年10月1日の間に、当科で末梢神経あるいは筋肉の生検を行い、東京大学医学部附属病院脳神経内科で検査された患者さんです。

この研究は、自治医科大学ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理委員会の承認を受け、自治医科大学学長の許可を受けて実施するものです。以下に方法を説明します。

1. 自治医科大学附属さいたま医療センター脳神経内科で診断目的の末梢神経生検、筋生検が行われ、東京大学神経内科で病理診断がなされた患者さんの組織診断後の残りの組織と血清を用いて、組織中の病態関連の蛋白と遺伝子の解析と血清中の活性因子の解析検討を行います。
2. 組織の解析では、DNA、RNA、タンパク質を抽出し疾患の病態関連遺伝子の解析、トランスクリプトーム解析、HLA、インターロイキン関連遺伝子、免疫関連遺伝子の解析、ウェスタンブロットやELISA、プロテオミクス解析と疾患関連解析（ゲノムワイドSNPsのタイピング：500K SNPs DNAチップなどを用いて）などをおこないます。解析は原則として東京大学脳神経内科で行われますが、その測定の一部は他の研究機関、タカラバイオ（株）、日本新薬（株）又は新日本科学（株）で実施されることがあり

ます。ただし、その場合測定したデータは返却されず。また、筋生検で得られたサンプル中の免疫担当細胞の細胞表面マーカーを指標にして染色し、FACS解析にてその存在比率を解析し(東京大学アレルギー・リウマチ内科・神経内科)、筋生検切片のタンパクを質量分析(熊本大学)します。

3. 血液の解析では、血清中の自己抗体や活性物質(サイトカイン、RNA)の解析をおこないます。(東京大学、京都大学、名古屋大学、防衛医大、長崎川棚医療センター、金沢大学)

4. 遺伝性疾患の診断は本検討では行いません。

5. 塩基配列データについて、頻度情報はライフサイエンス統合データベース等の公的データベースに登録する。変異の頻度情報をもとに標準ゲノムの作成など一般的なゲノム研究にも利用する。承諾が得られた場合、配列情報に関してDDBJなどの公的データベースへ登録し制限付きアクセスにより研究者が共有できるようにします。

(文部科学省科学研究費新学術領域「ゲノム支援」の方針)

6. 自治医科大学附属さいたま医療センター 脳神経内科で診断目的に採取された筋組織・末梢神経組織、血液は、臨床情報と共に、送付前に氏名・住所・生年月日等の個人情報を削り、新しく符号をつけ、どなたのものか分からないようにした上で、郵送または直接に持ち込む形で、東京大学神経内科に送付されます。病理診断後の組織と血液から抽出した血清は、鍵のかかる冷凍庫に保存します。症例を選び血清 0.3ml を匿名化のまま共同研究施設である京都大学、名古屋大学、長崎川棚医療センター、防衛医大金沢大学に送付し、血清中の抗体解析を行い、解析結果は東京大学へ報告されます。また、症例を選びホルマリン固定パラフィン標本を匿名化のまま共同研究施設である熊本大学に送付し、タンパクの質量分析を行い、解析結果は東京大学へ報告されます。

すべての個人情報を含む解析結果は、鍵の掛かる居室内の鍵の掛かるロッカーに保管し盗難防止に努めます。個人情報を含む電子ファイルはパスワードロックをかけ、パスワードロックのかかるスタンドアローンのパーソナル・コンピューターに保管します。

#### 【個人情報の保護】

この研究に関わって収集される試料や情報・データ等は、外部に漏えいすることのないよう、慎重に取り扱う必要があります。

自治医科大学附属さいたま医療センター 脳神経内科で診断目的に採取された筋組織・末梢神経組織、血液は、臨床情報と共に、送付前に氏名・住所・生年月日等の個人情報を削り、新しく符号をつけ、どなたのものか分からないようにした上で、郵送または直接に持ち込む形で、東京大学神経内科の管理責任者に送付されます。東京大学神経内科の研究室において管理責任者が、個人情報管理担当者のみ使用できるパスワードロックをかけたパソコン、鍵のかかるロッカー等で厳重に保管します。ただし、必要な場合には、当研究室においてこの符号を元の氏名等に戻す操作を行うこともできます。病理診断後の組織と血液から抽出した血清は、鍵のかかる冷凍庫に管理責任者の管理のもとで厳重に保管します。

症例を選び血清 0.3ml は、匿名のまま共同研究施設である京都大学、名古屋大学、長崎川棚医療センター、防衛医大に送付され、血清中の抗体解析を行い、解析結果は東京大学へ報告されます。

すべての個人情報を含む解析結果は、鍵の掛かる居室内の鍵の掛かるロッカー保管し盗難防止に努めます。個人情報を含む電子ファイルはパスワードロックをかけ、パスワードロックのかかるスタンドアロンのパーソナル・コンピューターに保管します。いずれにおいても久保田暁(管理責任者)の管理もとで厳重に保管します。

研究結果は、個人が特定出来ない形式で学会等で発表されます。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。

この研究に関する費用は、自治医科大学総合医学第1講座(脳神経内科)講座研究費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。尚、あなたへの謝金はございません。

### 【本研究に関する問い合わせ】

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ください。

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ください。

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、2022年12月31日までに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。

#### **お問い合わせ先**

〒330-8503 埼玉県さいたま市大宮区天沼町 1-847

自治医科大学附属さいたま医療センター

048-647-2111

研究担当者：脳神経内科 崎山 快夫

#### **苦情の窓口**

自治医科大学附属さいたま医療センター

総務課 048-648-5225