

国立病院機構南岡山医療センターにおいて、
1975年1月1日から2023年3月31日の間に
病理解剖または病理組織保管を受けた方の御家族へ
「剖検検体を用いた病理学的検討およびタンパク質解析、網羅的遺伝子解析」への
ご協力のお願い

研究機関名 南岡山医療センター

研究機関長 院長 谷本 安

研究責任者 岡山大学脳神経内科 准教授 山下 徹

南岡山医療センター責任者 脳神経内科医長 原口 俊

研究分担者 岡山大学病院 精神科神経科 准教授 寺田整司

岡山大学学術研究院医歯薬学域 精神神経病態学 客員研究員 横田修

岡山大学病院 脳神経内科 教授 石浦浩之

岡山大学病院 脳神経内科 講師 森原隆太

岡山大学病院 脳神経内科 助教 武本麻美

岡山大学病院 脳神経内科 助教 福井裕介

岡山大学病院 脳神経内科 医員 田所功

岡山大学病院 脳神経内科 医員 松岡千加

東京都医学総合研究所 脳・神経科学研究分野分野長 長谷川成人

1. 研究の概要

1) 研究の背景および目的

筋萎縮性側索硬化症(ALS)は運動神経の障害により重篤な筋肉の萎縮と筋力低下を来す疾患で、発症して約2~4年で呼吸不全を呈する。前頭側頭型認知症(FTLD)は人格変化や行動障害をともなう認知症であり、従来この2つの疾患は別のもと考えられていました。

一方 Fused in sarcoma (FUS)はRNA 結合タンパク質の一種で、主として核内に局在し転写、選択的スプライシング、RNA 輸送などRNA 代謝全般に機能する分子として知られていた。ところが近年になり、ALSの1%およびFTLDの約10%の神経細胞内にFUS陽性の異常凝集物(封入体)が観察されることが分かり、FUSはALSとFTLDとを結びつけるタンパク質として注目されるようになってきました。

ALSでFUS封入体を認める症例(ALS-FUS患者)とFTLDでFUS封入体を認める症例(FTLD-FUS患者)においては、このFUS封入体こそが神経細胞を変性させる原因であることまでは分かっているが、封入体形成の過程については分かっていないことが多い。本研究では、ALS-FUS患者、FTLD-FUS患者、FUS封入体のないALS患者(孤発性ALS患者もしくは他の家族性ALS患者)の剖検検体を使用し、病理学的検討及びタンパク質解析、網羅的遺伝子解析を行って、正常剖検検体と比較することで、FUS封入体形成と、その後の神経細胞変性のメカニズムを明らかにすることを目的とします。

この研究では患者さんの氏名、住所、電話番号等の情報が外部に出る事はありません。その他の個人情報もプライバシーに十分配慮して扱われます。この研究の結果は氏名・生年月日などの、個人を直ちに特定できるデータをわからない形にして学会や論文で発表されます。本研究は文部科学省・厚生労働省・経済産業省の「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」に沿って行うこととし、当院の倫理委員会から指針に沿って審査を受け、承認を得ています。

2) 予想される医学上の貢献及び研究の意義

研究成果によりFUS異常凝集のメカニズムを解明することができれば、ALSやFTLDの病態解明と治療開発に向けての端緒となる可能性があります。

2. 研究の方法

1) 研究対象者

国立病院機構南岡山医療センターにおいて、1975年1月1日から2023年3月31日までの間に病理解剖され、ALS、FTLDと診断された方。

2) 研究期間

倫理委員会承認後～2026年3月31日

3) 研究方法

FUSタンパク質の翻訳後修飾の分析、病理学的特徴の検討、原因遺伝子変異の有無の特定を行います。

4) 使用する試料

病理解剖を行い診断したあと保管している脳・脊髄等の組織。

氏名・生年月日・住所などの患者さんを直ちに特定できる情報は削除し使用します。また、患者さんの情報が漏洩しないようプライバシーの保護には細心の注意を払います。

5) 使用する情報

年齢、性別、病歴、臨床経過等の状況、検査結果、病理結果等。

6) 外部への試料・情報の提供

上記試料及び情報は、本研究の研究責任者へ提供されます。組織試料は郵送され、臨床情報は電子メールで特定の関係者以外がアクセスできない状態で送付されます。対応表は当院の個人情報保護管理者によって厳重に保管・管理されます。

7) 試料・情報の保存、二次利用

研究終了後、収集された試料・情報は研究終了後5年が経過した日までの間施設可能な場所(岡山大学病院脳神経内科医局内)で保存され、その後は個人情報に十分注意して廃棄されます。保管している試料・情報を他の研究に用いる場合は、委員会にて承認が得られます。保管期間終了後は試料・情報は廃棄されます。

保管が必要な理由は、研究終了後も論文作成やデータ確認を行うことが想定されるためです。保管後の具体的な廃棄の方法として、個人情報に十分注意して、情報はコンピューターから専用ソフトを用いて完全抹消され、紙媒体(資料)はシュレッダーにて裁断し廃棄されます。

8) 研究計画書および個人情報の開示

ご家族より御希望があれば、個人情報の保護や研究の独創性の確保に支障がない範囲内で、この研究計画の資料等を閲覧または入手することができますので、お申し出ください。内容についておわかりになりにくい点がありましたら、遠慮なく担当者にお尋ねください。

この研究は氏名・生年月日などの患者さんを直ちに特定できるデータをわからない形にして、学会や論文で発表しますので御了解ください。

試料・情報が本研究に用いられることについて、ご遺族の方にご了承いただけない場合には研究対象といたしませんので、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やご遺族の方に不利益が生じることはありません。尚、すでに他の機関に提供したもので研究利用が一定程度は始まっているもの、研究成果が公表された場合など、ご希望に必ずしも添えない場合があることをご了承ください。

<問い合わせ・連絡先>

国立病院機構 南岡山医療センター

担当者:管理課 河本泰宏

電話:086-482-1121(平日:8時45分~17時15分) ファックス:086-482-3883