

**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
2026年9月30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
「神経筋変性疾患のゲノム解析研究」へのご協力をお願い**

研究機関名 国立病院機構 南岡山医療センター
研究機関長 院長 井上美智子
研究責任者 岡山大学病院 脳神経内科教授 石浦 浩之
共同研究者 国立病院機構 南岡山医療センター 脳神経内科医長 原口 俊
その他の共同研究施設数 22

1. 研究の概要

1) 研究の背景および目的

神経疾患の中には、親から子へ伝わる「遺伝子」が、直接病気の原因となる遺伝性疾患と、直接の原因にならなくても、体質や生活習慣と合わさって、特定の病気になりやすくなる「疾患感受性遺伝子」や「修飾遺伝子」と呼ばれるものが関与する疾患の両方があります。この研究は、各神経疾患において、遺伝子の関与が疑われる場合に、原因遺伝子を特定する目的で行います。また、各疾患の疾患感受性遺伝子や修飾遺伝子を明らかにして、病気になるメカニズムを解明し、治療法の開発に貢献していることも目的としています。本研究は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

この研究を行うことにより、個々の患者さんの診断の確定に直結する可能性があると同時に、病気のメカニズムの解明や、治療開発といった医学上の貢献がなされることが考えられます。

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2026年9月30日までの間に病理解剖され、剖検組織が保管された方。

2) 研究期間

研究機関の長許可後～2028年9月30日

3) 研究方法

当院でお亡くなりになって病理解剖された方の保管されている組織試料の一部からDNAを抽出します。抽出したDNA試料を岡山大学脳神経内科内で、既報の原因遺伝子に対する直接塩基配列決定法、real-time PCR/digital PCRを用いた遺伝子量解析、またはrepeat-primed PCR法、サザンブロット法、ロングリード法などで解析を行います。既報の遺伝子変異を認めない場合は、外部解析機関にDNAを送りゲノムワイド解析やエクソーム解析、全ゲノム解析を行います。

この研究は、御家族から研究参加への同意の撤回があった場合や、医師が研究を続けることが難しいと判断した場合には、医師の判断により中止することがあります。

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・心筋・副腎・腸管・皮膚等の組織。

氏名・生年月日・住所などの患者様個人を直接特定できる情報は削除して使用します。また、患者様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

患者基本情報：年齢および生年月、性別、現在の診断名、既往歴、家族歴（詳細な家系図を含む）、身長、体重、生活歴、内服など、各疾患の重症度および機能評価スケール、病理診断結果等。

6) 外部への試料・情報の提供

既報の遺伝子変異を認めない場合は、外部解析機関に DNA を送りゲノムワイド解析やエクソーム解析、全ゲノム解析を行います。株式会社ケミカル同仁次世代シーケンス受託解析サービス「ジーンネックス」（熊本県熊本市南区）、株式会社マクロジェン・ジャパン（京都府京都市左京区）、タカラバイオ株式会社（滋賀県草津市）、株式会社エスアールエル（東京都港区）、ノボジーン株式会社（東京都中央区）、株式会社ビー・エム・エル（東京都渋谷）。個人を直接特定できる氏名や住所等の情報は提供されません。

7) 試料・情報の保存、二次利用

試料・情報は、研究終了後 5 年間保管させていただき、その後廃棄します。カルテから収集した情報については、コンピューターから削除し、また紙媒体の資料はシュレッダーで裁断します。

8) 研究計画書および個人情報の開示

御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担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、住所、電話番号等の患者様個人を直ちに特定できるデータを削除したのち学会や論文で発表しますのでご了解下さい。

試料や情報が本研究に用いられる事について御遺族様にご了承いただけない場合には、研究の対象から外しますので下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者様や御遺族の方に不利益が生じる事はありません。なお、結果の解析が進んでいる場合や、研究成果が論文等の形で公表された場合等では、御希望に必ずしも添えない場合があります、その場合は新たに行う解析からは含めない事で対応いたしますのでご了承ください。

<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 西谷将巳

電話：086-482-1121（平日：8 時 45 分～17 時 15 分）

ファックス：086-482-3883