

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2018年9月20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

「Presenilin 1 遺伝子変異(G417S)を有する

家族性アルツハイマー病の剖検例の病理学的検討」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 谷本 安  
研究責任者  
国立病院機構 南岡山医療センター 神経内科医長 原口 俊  
研究分担者 きのかエスポアール病院 精神科 横田 修  
新潟大学脳研究所遺伝子機能解析学 池内 健  
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科 精神神経病態学教室 寺田 整司

## 1. 研究の概要

### 1) 研究の背景および目的

私たちは、Presenilin 1 遺伝子変異(G417S)を有する家族性アルツハイマー病について脳病理所見と臨床特徴の関連を解析し、臨床診断の精度向上に役立つ知見を得る事を目的とした研究を行います。そのために、既にお亡くなりになって、その際に病理解剖された患者さんの、脳組織試料、及び症状、血液検査結果、画像検査結果等の臨床情報を用いて神経の機能障害に重要な役割を果たす蛋白の異常蓄積、関係する遺伝子の状態、蛋白の生化学的性状を検討します。この研究では患者さんの氏名、病院のID、住所、電話番号などの情報が外部に出る事はなく、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。また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。本研究は当院の倫理委員会から承認を得ています。

### 2) 予想される医学上の貢献及び研究の意義

本研究は、Presenilin 1 遺伝子変異(G417S)を有する家族性アルツハイマー病のより正確な臨床診断に役立つ情報を得る事で、早期診断と治療の早期開始に寄与します。

## 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2018年9月20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

2018年1月倫理委員会承認後～2023年9月30日

### 3) 研究方法

既にお亡くなりになり、その際に病理解剖された患者さんの脳組織試料、症状、血液検査結果、画像検査結果等の臨床情報を用いて神経変性に重要な役割を果たす蛋白の異常蓄積、関係する遺伝子の状態、蛋白の生化学的性状を検討し、症状や検査結果の対比を行います。

#### 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・心筋・副腎・腸管・皮膚等の組織。氏名・生年月日・住所などのあなたを直ちに特定できる情報は削除し使用します。また、あなた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、症状、治療歴、副作用等の発生状況、各種検査結果。

#### 6) 外部への試料・情報の提供

本研究では、他の研究を行う外部の機関への試料・情報の提供は行われません。

#### 7) 試料・情報の保存、二次利用

研究終了後、残った試料は提供元施設に返還されます。また、情報については研究終了後に廃棄します。

#### 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・生年月日などのあなた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。

この研究に御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。また、対象となる御家族の試料・情報が研究に使用されることについて御了承いただけない場合には研究対象としないので、2023年9月30日までの間に下記の連絡先までお申し出ください。この場合も診療など病院サービスにおいて患者の皆様にご不利益が生じることはありません。

#### <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 建部 宏明

電話：086-482-1121（平日：8時45分～17時15分）

ファックス：086-482-3883