

2018年2月9日～2024年3月31日の間に
当科においてもやもや病、または頭蓋内血管狭窄の治療を受けられ
る方、「片側性もやもや病の進行と遺伝的要因に関する患者登録研究」
へご参加された方、およびそのご家族の方へ

—「画像検査とRNF213遺伝子検査の融合による閉塞性血管障害の新評価体系の確立」
へご協力をお願い—

研究機関名 岡山大学病院
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科
研究機関長 岡山大学病院長 金澤 右
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科長 大塚 愛二
研究責任者 岡山大学病院 脳神経外科 教授 伊達 勲
研究分担者 岡山大学病院 脳神経外科 講師 菱川朋人

1. 研究の概要

1) 研究の背景および目的

過去に行った研究の結果、RNF213という遺伝子かもやもや病に関わっていることが分かりました。しかし、病気の全容が解明されたわけではなく、病気の発症や進行を正確に予測するには更なる研究が必要です。また、もやもや病以外の閉塞性脳血管障害については更に多くの不明な点が残されています。

この研究の目的はもやもや病を含めた閉塞性脳血管障害の発症および進行に関わる遺伝子や画像所見を特定することです。発症と進行を正確に予測出来るようになれば、適切な時期に検査や治療を行って、症状の進行を抑えることが出来るようになりますと期待されています。

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、更に正確な診断と早期治療の実現という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

2018年2月9日～2024年3月31日の間に岡山大学病院および共同研究機関でもやもや病、または頭蓋内血管狭窄の治療を受けられた方それぞれ100名ずつ、「片側性もやもや病の進行と遺伝的要因に関する患者登録研究」に参加された方全員、岡山大学病院脳神経外科においては上述の治療を受けられた方約25名、「片側性もやもや病の進行と遺伝的要因に関する患者登録研究」に参加された方27名を研究対象とします。

2) 研究期間

倫理委員会承認後～2025年3月31日

3) 研究方法

2018年2月9日～2024年3月31日の間に当院においてもやもや病、または頭蓋内血管狭窄の治療を受けられた方で、研究者が診療情報をもとに患者背景・臨床症状・画像所見・治療内容のデータを選び、採血による遺伝子解析の結果と共に分析を行い、発症および進行に関わる遺伝子や画像所見を特定するために調べます。

また「片側性もやもや病の進行と遺伝的要因に関する患者登録研究」に参加された方の臨床情報（京都大学脳神経外科に保管されている情報）と解析結果とも比較分析を行い、予測の精度を高められないか検討を行います。

4) 使用する試料

この研究に使用する試料として、もやもや病、または頭蓋内血管狭窄の方については、通常診療のために来院される際にこの研究について説明をさせていただき、参加の同意をいただきましたら、研究のための採血17ml（採血が難しい方は口の中の粘膜）を採取させていただき、研究に使用させていただきます。

氏名、生年月日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

この研究に使用する情報として、カルテから以下の情報を抽出し使用させていただきますが、氏名、生年月日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、あなたの情報など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。

- ・患者背景（性別、年齢、発症年月日、身長、体重、初診時年齢、診断時年月日、治療開始年月日、生活歴、家族歴、既往歴など）
- ・臨床症状（発症様式、再発の有無、再発児の症状）
- ・画像所見（CT・MRI・DSA・SPECT・エコーなど、病変部位、血管病変、異常血管網の有無）
- ・治療内容（薬剤、手術の有無、血管内治療、合併症）

また「片側性もやもや病の進行と遺伝的要因に関する患者登録研究」に参加された方の臨床情報（京都大学脳神経外科に保管されている情報）も使用します。

6) 外部への試料・情報の提供

この研究に使用する試料・情報は、以下の共同研究機関に提供させていただきます。提供の際、氏名、生年月日などのあなたを直ちに特定できる情報は削除し、提供させていただきます。

【研究事務局】

京都大学 脳神経外科
〒606-8507 京都市左京区聖護院川原町 54
TEL 075-751-3111

株式会社マクロジェン・ジャパン（研究事務局を經由して）
〒606-8501 京都市左京区吉田本町 36-1 京都大学国際科学イノベーション棟 3F
TEL 075-746-2773

国立遺伝学研究所 人類遺伝研究室（研究事務局を經由して）
〒411-8540 静岡県三島市谷田 1111
TEL 055-981-6707

【もやもや病に関するバンク】（研究事務局を經由して試料の残部を提供予定）
京都大学 疾患ゲノム疫学
〒606-8501 京都市左京区吉田近衛町
075-753-4300（代表）

7) 試料・情報の保存、二次利用

この研究に使用した試料・情報は、研究の中止または研究終了後試料は5年間、情報は10年間、研究事務局（京都大学 脳神経外科）・岡山大学脳神経外科（臨床研究棟9階 准教授室）で保存させていただきます。電子情報の場合はパスワード等で制御されたコンピューターに保存し、その他の試料・情報は施錠可能な保管庫に保存します。なお、保存した試料・情報を用いて新たな研究を行う際は、倫理委員会にて承認を得ます。

データベースに登録したデータ、バンクに登録した試料は半永久的に保存致します。

8) 研究計画書および個人情報の開示

あなたのご希望があれば、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。

また、この研究における個人情報の開示は、あなたが希望される場合にのみ行います。あなたの同意により、ご家族等（父母（親権者）、配偶者、成人の子又は兄弟姉妹等、祖父母、後見人、同居の親族又はそれらの近親者に準ずる人）を交えてお知らせすることもできます。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、公的データベースで発表しますので、ご了解ください。

この研究に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。また、あなたの試料・情報が研究に使用されることについて、あなたもしくは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、2024年4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、遺伝カウンセリングの連絡先>

岡山大学病院 脳神経外科

氏名：菱川朋人

電話：086-235-7336（平日：8時30分～17時15分）

ファックス：086-227-0191

<研究組織>

研究代表施設・研究代表者

京都大学大学院医学研究科 脳神経外科 教授 宮本 享

研究参加施設・責任者

富山大学医学部 脳神経外科 黒田 敏

名古屋大学医学部 脳神経外科 若林俊彦

札幌医科大学 脳神経外科 三國信啓

北海道大学医学部 脳神経外科 宝金清博

作成日 2020年7月8日
第1.0版作成

徳島大学医学部 脳神経外科 高木康志
国立遺伝学研究所 人類遺伝研究室 井ノ上逸郎
岡山大学医学部 脳神経外科 伊達 勲