

新潟大学 人を対象とする研究等倫理審査委員会 オプトアウト書式

①研究課題名	剖検試料を用いた遺伝性白質脳症のエキソーム解析
②対象者及び対象期間、過去の研究課題名と研究責任者	<p>対象者：本研究の研究対象は、新潟大学脳研究所病理学分野において、2000年以前に病理組織学的に遺伝性白質脳症と診断された患者さん、あるいはその罹患が疑われた患者さんで、遺伝子異常が強く示唆される症例、約20例です。従って、本研究の対象となる患者さんのご遺族で、新潟大学脳研究所病理学教室に対して病理解剖、及び遺伝子診断の同意をいただいている方が対象です。また、2001年以降で、遺伝子検索しても良いと承諾されたご遺族の方も対象となります。</p> <p>対象期間：1980年から現在まで</p>
③概要	<p>近年、効率的に遺伝子の変異を検出する手法、「エキソーム解析」により、未解明の遺伝子異常によって引き起こされる疾患の、原因遺伝子が次々に解明されています。このような症例のうち、明らかに特定の家族内に頻度が高く発症している症例については、エキソーム解析を行うことで新規の原因遺伝子や関連遺伝子を同定できる可能性が高くなります。また、過去に報告のある遺伝子異常についても、エキソーム解析では同時に解析が可能なので、時間的な効率が良いと考えます。新潟大学やその関連病院において新潟大学脳研究所病理学分野の教室員が行った病理解剖例、およびその他の施設で病理解剖され、診断のために新潟大学脳研究所病理学分野に送付され、診断、凍結保存されている脳組織よりDNAを抽出し、抽出したDNAの解析を行い、候補となる遺伝子変異を検討します。</p> <p>対象となるご遺族様におかれましては、本研究にぜひともご協力いただきたくお願い申し上げます。なお、承諾されないという場合は、下記「①お問い合わせ先」までご連絡ください。承諾されないというご判断は尊重され、ご遺族様が不利益を被ることはございません。</p>
④申請番号	G2019-0019
⑤研究の目的・意義	<p>白質脳症は、脳の脳大脳白質という部分が障害され、様々な神経症状が現れる疾患です。本研究は、「遺伝性」白質脳症に関連する原因遺伝子を明らかにすることを目的としています。エキソーム解析(効率的に遺伝子の変異を検出する手法)を行うことで新規の原因遺伝子や関連遺伝子を同定できる可能性が高いと考えています。</p>
⑥研究期間	倫理審査委員会による承認日～5年間
⑦情報の利用目的及び利用方法(他の機関へ提供される場合はその方法を含む。)	<p>新潟大学脳研究所病理学分野において、病理解剖にて採取した脳組織、及び付随する患者さんの情報(年齢、性別、臨床診断名、罹病期間)を利用します。凍結脳を用いてDNAを抽出し、それらの遺伝子異常の有無を検討して責任遺伝子を発見することを目的としています。</p> <p>なお、解析は株式会社マクロジェン・ジャパン等へ委託します。(解析を迅速かつ正確に行うためには企業に委託する方が確実なためです。)</p>
⑧利用または提供する情報の項目	病理解剖にて採取した脳組織、患者さんの情報(年齢、性別、臨床診断名、罹病期間)
⑨利用の範囲	新潟大学脳研究所病理学分野
⑩試料・情報の管理について	新潟大学脳研究所病理学分野 柿田明美

責任を有する者	
①お問い合わせ先	新潟大学脳研究所病理学分野 柿田明美 電話: 025-227-0633 FAX: 025-227-0817 e-mail: kakita@bri.niigata-u.ac.jp