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	認知症を呈する剖検例における原因・関連遺伝子の解析
②対象者及び対象期間、過去の研究課題名と研究責任者	
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 年以前に病理学的に認知症と診断された患者さんのうち、家族内に高い頻度で発症しているものや若年発症、病理組織学的に特異な所見があるなど、非典型的特徴がある症例、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。 対象期間: 1980 年から現在まで	
③概要	
認知症を呈する疾患は多岐にわたり、多くは環境など遺伝以外の要因があると考えられています。しかし、特定の家族内に高い頻度で起こるものも稀ながら認められ、近年多くの原因遺伝子、関連遺伝子が同定されています。病理解剖例の病理学的な検索では、認知症を呈した患者脳に、タウ蛋白と呼ばれる脳の神経ネットワーク構成に必須なタンパク質が蓄積していることが多く、その蓄積する細胞や神経細胞障害の分布が、既知の疾患とは異なる特異な所見を呈する場合があります。また、前頭側頭型認知症の中には、タウ以外にもいくつかの遺伝子異常を持つものが報告されています。本研究は、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、組織保存されている認知症と診断された患者さんの中で、病理学的に非典型的な特徴を有している症例を対象とし、上記関連遺伝子異常の有無を検討します。 既知の遺伝子異常である①家族性アルツハイマー病関連遺伝子、②アルツハイマー病危険因子、③家族性前頭側頭型認知症関連遺伝子のうち、国内で頻度の高いものや個々の症例で異常を指摘できる可能性の高いものを選択し、遺伝子解析を行います。 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「⑪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。	
④申請番号	G2019-0020
⑤研究の目的・意義	本研究は認知症と診断され、病理学的に非典型的な特徴を有している症例を対象とし、「③概要」で述べた関連遺伝子異常の有無を検討することを目的としています。本研究により、対象遺伝子と臨床症状や病理組織像の関連が見いだされ、認知症のメカニズムの研究が進歩する可能性があります。
⑥研究期間	倫理審査委員会による承認日～2029 年 11 月 26 日
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。）	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。

	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。（複数の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。）
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責任を有する者	新潟大学脳研究所病理学分野　柿田明美
⑪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