

新潟大学 遺伝子倫理審査委員会 オプトアウト書式

研究課題名	剖検試料を用いた先天性筋疾患のエキソーム解析
対象者及び対象期間、過去の研究課題名と研究責任者	
<p>本研究の研究対象は、2018年以降現在までに、新潟大学脳研究所病理学分野における病理組織学的検索により先天性筋疾患と診断された患者さんで、遺伝子異常が強く示唆される、約10例です。従って、本研究の対象となる患者さんのご遺族で、上記の期間に、死体解剖保存法にのっとりた病理解剖時に、診断を確定するとともに病気解明のための医学研究を行うことを説明され、遺伝子検査に同意していただいている方が本研究情報開示の対象です。</p> <p>対象期間：2018年以降現在まで</p>	
概要	
<p>病理解剖の時に、採取組織の保存および遺伝子解析を含む研究目的利用の同意書に基づいて、病理解剖により採取され、凍結保存されている脳や筋の組織のごく一部を利用します。組織からDNAを抽出し、先天性筋疾患の原因となりうる遺伝子変異の有無を検討させていただきます。対象となる患者さんのご遺族は、本研究への患者さんの組織の利用を拒否することができます。また、拒否することによって、不利益を受けることはありません。</p>	
申請番号	G2020-0039
研究の目的・意義	<p>先天性筋疾患は、幼少時から筋力低下や身体成長の障害を生じる疾患で、その原因となりうる遺伝子が多数報告されています。本研究は、先天性筋疾患の患者さんの原因遺伝子を同定することを目的としています。エキソーム解析により多数の遺伝子をスクリーニング可能で、責任遺伝子が同定できる可能性があります。その結果、先天性筋疾患の原因解明や治療法の開発につながる可能性が期待されます。</p>
研究期間	倫理審査委員会承認日から 2025年2月25日まで
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、保存されている凍結脳・筋組織、及びそれに付随する患者さんの情報（年齢、性別、臨床診断名、罹病期間）を利用致します。凍結組織を用いてDNAを抽出し、既知の先天性筋疾患関連遺伝子の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。患者さんの情報が他の機関へ提供されることはありません。</p>
利用または提供する情報の項目	凍結脳・筋組織と付随する患者さんの情報（年齢、性別、臨床診断名、罹病期間）を利用致します。
利用する者の範囲	<p>新潟大学で遺伝子解析情報や臨床情報で利用いたします。</p> <p>新潟大学脳研究所 病理学分野 教授 柿田 明美</p>

10 試料・情報の管理について責任を有する者	新潟大学医歯学総合病院 医療情報部 部長 赤澤宏平
11 お問い合わせ先	本研究に対する同意の拒否や研究に関するご質問等ございましたら下記にご連絡をお願いします。 所属：新潟大学脳研究所病理学分野 氏名：柿田 明美 Tel：025-227-0673 E-mail：kakita@bri.niigata-u.ac.jp