

新潟大学 遺伝子倫理審査委員会 オプトアウト書式

①研究課題名	LMNB1 関連大脳白質脳症に対する遺伝学的検査方法の確立
②対象者及び対象期間、過去の研究課題名と研究責任者	「認知症臨床ゲノム情報データベース構築に関する開発研究：認知症性疾患に対するクリニカルシーケンス解析（研究代表者 池内 健、承認番号 G2015-0849）、研究期間 2022 年 09 月 22 日以降」「認知症性疾患のクリニカルシーケンス（研究代表者 池内 健、承認番号 G2022-0016、研究期間 2017 年 02 月 22 日 ~ 2022 年 02 月 21 日」課題により LMNB1 関連白質脳症と診断された方が対象となります。
③オプトアウトの概要	LMNB1 関連大脳白質脳症は令和 7 年 4 月から厚生労働省が指定する難病に認定されました。この疾患の診断基準に LMNB1 に原因となる遺伝子変異が同定されることが含まれています。現在、LMNB1 の遺伝学的検査は研究目的で実施されていますが、今後は実臨床の一環として実施されることが望まれます。そのためには衛生検査所において遺伝学的検査を構築し、医療機関から検査委託ができることが必要になります。衛生検査所の認定を受けているかずさ DNA 研究所・遺伝子検査室において LMNB1 遺伝学的検査法の構築を進めており、その際に、過去の研究により LMNB1 の病的バリエーションが同定されている方のゲノム DNA を陽性サンプルとして活用させていただきたいというお願いになります。今回の研究への参加を希望されない場合には、⑪の問い合わせ先までご連絡をお願いいたします。同意されない場合でも不利益は生じません。本研究の趣旨をご理解いただき、ご協力をお願いいたします。
④申請番号	G2025-0021
⑤研究の目的・意義	LMNB1 遺伝学的検査を実臨床で実施できるように、精度が担保された検査方法を構築します。このような検査方法が構築できると、保険収載され、実臨床で検査を出検できるようになります。
⑥研究期間	倫理審査委員会承認日から 2028 年 3 月 31 日まで
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。）	LMNB1 に遺伝子変異が同定されたゲノム DNA を、かずさ DNA 研究所に送付し、LMNB1 遺伝学的検査を構築します。試料や情報には研究用の識別コードが付され、個人を特定する情報は共同研究機関に送付されません。解析されたデータは、個人が同定されない形で学会発表や論文発表されることがあります。
⑧利用または提供する情報の項目	ゲノム DNA、LMNB1 の変異情報、臨床診断
⑨利用する者の範囲	新潟大学および以下の共同研究機関等に遺伝子解析情報や臨床情報で利用いたします。 新潟大学脳研究所 池内 健 かずさ DNA 研究所 小原 収

④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 池内 健 かずさDNA研究所 小原 収
④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 氏名：池内 健 Tel：ikeuchi@bri.niigata-u.ac.jp