

長岡中央総合病院 倫理委員会 オプトアウト書式

|   |   |
|---|---|
| ①研究課題名  | 遺伝性脳小血管病の原因遺伝子の同定と病態機序の解明   |
| 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：</p> <p>1、診断が確定している患者（詳細:MRI にて白質病変が広範囲にあり臨床症状がある）</p> <p>2、罹患が疑われる患者（詳細:MRI にて白質病変があるが臨床症状のないもの）</p> <p>3、親族（詳細:罹患者親族）</p> <p>4、コントロール（詳細:連結不可能匿名化検体）</p> <p>5、その他（詳細:剖検にて本疾患が疑われ、遺伝子解析の同意書がとられているもの）</p> <p>対象期間：西暦 2016 年 04 月 27 日から西暦 2021 年 04 月 26 日まで</p> <p>研究責任者：小野寺 理（新潟大学神経内科学分野 教授）</p>   |   |
| ③概要   |   |
| <p>脳は血液脳関門という特殊な構造を持つ。この構造は脳小血管を中心とする neurovascular unit により構成されている。近年の画像診断の発達により、この脳小血管に首座をもつ病態が高頻度で指摘されるようになった(leukoaraiosis: LA)。LA は大脳白質を中心とする変化で、認知症、脳梗塞、出血性脳梗塞の発症に密接に関わっている。病態機序として、小血管の閉塞性の病態機序、血液脳関門の機能異常、等が唱えられているが、まだ不明である。診断基準が確立されておらず、有効な治療方法も確立されていない。稀に、家族性に LA を起こす遺伝性脳小血管病が報告されている。遺伝性脳小血管病には、常染色体性優生遺伝形式をとる Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL) や、劣性遺伝形式をとる Cerebral autosomal recessive arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CARASIL) 等が知られている。いずれも 20 代から 40 代で脳梗塞様症状等で発症し、認知症を来す。本邦では CADASIL が 60 家系以上、CARASIL が 10 家系前後、報告されている。しかし、未だに原因遺伝子が同定されていない遺伝性脳小血管病も数多く存在する。本研究は、既報の遺伝子変異を伴わない遺伝性脳小血管病の原因遺伝子を明らかとし、これらの遺伝子変異が、血液脳関門や脳小血管に与える影響を検討する。</p> |   |
| ④申請番号   | 第 500 号   |
| ⑤研究の目的・意義   | <p>本研究を通じて、既報の遺伝子変異を伴わない遺伝性脳小血管病の原因遺伝子を明らかにし、これらの遺伝子変異が、血液脳関門や脳小血管に与える影響を検討する。このことは、遺伝性のみならず孤発性脳小血管病の病態解明や治療法の開発に繋がる可能性がある。</p>       |
| ⑥研究期間   | 倫理委員会承認日から西暦 2021 年 04 月 26 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。）   | <p>利用目的：遺伝性脳小血管病の原因遺伝子の同定と病態機序の解明。</p> <p>利用方法：新潟大学脳研究所神経内科学分野および新潟大学脳研究所生命科学リソース研究センターにおいて、既報の遺伝性脳小血管病の原因遺伝子の変異が否定された症例を対象として、ピロ</p> |

|                                  |   |
|----------------------------------|---|
|                                  | シーケンスや連鎖解析を用いたゲノムワイド解析を行う。同定された変異に関しては機能解析、insilico 解析を加えて、病原性を検討する。（当院で試料を採取後、匿名化処理を行い、新潟大学脳研究所神経内科学教室まで郵送する。）   |
| ⑧利用または提供する情報の項目                  | 末梢血（14 mL）、剖検組織   |
| ⑨利用の範囲                           | 新潟大学神経内科学分野 研究責任者 小野寺 理<br><br>長岡中央総合病院神経内科 渡邊 浩之，大野 司，石川 正典，柳村 文寛  |
| ⑩試料・情報の管理について責任を有する者・連絡先         | 〒940-8653 新潟県長岡市川崎町 2041<br>TEL 0258-35-3700, FAX 0258-33-9596<br>長岡中央総合病院神経内科 部長 渡邊 浩之<br><br>〒951-8585 新潟市旭町通 1-757<br>TEL&FAX 025-227-0682<br>新潟大学脳研究所脳神経内科 教授 小野寺 理 |
| ⑪お問い合わせ先（照会先及び研究への利用を拒否する場合の連絡先） | 〒940-8653 新潟県長岡市川崎町 2041<br>TEL 0258-35-3700, FAX 0258-33-9596<br>長岡中央総合病院神経内科 部長 渡邊 浩之   |