

## 既存試料・情報を用いる研究についての情報公開

本学では、医学系研究に協力して下さる方々（以下研究対象者）の利益と安全を守り、安心して研究に参加していただくように心がけております。こちらに記載されている研究については、研究・診療等により収集・保存された既存試料・情報を用いる研究で、直接研究対象者からインフォームド・コンセントを取得することが困難であるため、情報公開をさせていただいております。

こちらの文書は研究対象者の皆様に、情報公開をするとともに、可能な限り研究参加を拒否または同意撤回の機会を保障する為のものになります。

なお、研究参加を拒否または同意撤回されても一切の不利益はないことを明記させていただきます。

受付番号	ゲノム第486号																								
研究課題	封入体筋炎(IBM)とその関連疾患の全国調査および検体収集に関する前向き研究																								
本研究の実施体制	<table border="1"><thead><tr><th>担当者名</th><th>所属、職位、役割</th></tr></thead><tbody><tr><td>山下 賢</td><td>熊本大学、准教授、情報取得・試料提供・自己抗体探索</td></tr><tr><td>中原 圭一</td><td>熊本大学病院、助教、個人情報管理</td></tr><tr><td>青木 正志</td><td>東北大学、教授、研究の総括・責任者</td></tr><tr><td>割田 仁</td><td>東北大学、院内講師、個人情報管理</td></tr><tr><td>鈴木 直輝</td><td>東北大学、助教、事務局・統計解析・データ管理</td></tr><tr><td>西野 一三</td><td>国立精神・神経医療研究センター、部長、病理およびゲノム解析</td></tr><tr><td>森 まどか</td><td>国立精神・神経医療研究センター、医長、情報取得・試料提供・</td></tr><tr><td>橋口 昭大</td><td>鹿児島大学、講師、情報取得・試料提供</td></tr><tr><td>村田 顕也</td><td>和歌山県立医科大学、教授、情報取得・試料提供</td></tr><tr><td>和泉 唯信</td><td>徳島大学、教授、情報取得・試料提供</td></tr><tr><td>Henry Houlden</td><td>UCL Institute of Neurology and The National Hospital for Neurology and Neurosurgery・Professor・全ゲノム解析</td></tr></tbody></table>	担当者名	所属、職位、役割	山下 賢	熊本大学、准教授、情報取得・試料提供・自己抗体探索	中原 圭一	熊本大学病院、助教、個人情報管理	青木 正志	東北大学、教授、研究の総括・責任者	割田 仁	東北大学、院内講師、個人情報管理	鈴木 直輝	東北大学、助教、事務局・統計解析・データ管理	西野 一三	国立精神・神経医療研究センター、部長、病理およびゲノム解析	森 まどか	国立精神・神経医療研究センター、医長、情報取得・試料提供・	橋口 昭大	鹿児島大学、講師、情報取得・試料提供	村田 顕也	和歌山県立医科大学、教授、情報取得・試料提供	和泉 唯信	徳島大学、教授、情報取得・試料提供	Henry Houlden	UCL Institute of Neurology and The National Hospital for Neurology and Neurosurgery・Professor・全ゲノム解析
担当者名	所属、職位、役割																								
山下 賢	熊本大学、准教授、情報取得・試料提供・自己抗体探索																								
中原 圭一	熊本大学病院、助教、個人情報管理																								
青木 正志	東北大学、教授、研究の総括・責任者																								
割田 仁	東北大学、院内講師、個人情報管理																								
鈴木 直輝	東北大学、助教、事務局・統計解析・データ管理																								
西野 一三	国立精神・神経医療研究センター、部長、病理およびゲノム解析																								
森 まどか	国立精神・神経医療研究センター、医長、情報取得・試料提供・																								
橋口 昭大	鹿児島大学、講師、情報取得・試料提供																								
村田 顕也	和歌山県立医科大学、教授、情報取得・試料提供																								
和泉 唯信	徳島大学、教授、情報取得・試料提供																								
Henry Houlden	UCL Institute of Neurology and The National Hospital for Neurology and Neurosurgery・Professor・全ゲノム解析																								
【外部への試料・情報の提供】	筋病理や全ゲノム遺伝子、自己抗体の解析のために、東北大学神経内科学分野（研究責任者：青木正志）に試料および情報の提供を行います。																								
本研究の目的及び意義	封入体筋炎は病態解明・治療法が確立されていない難病の一つです。自然歴とってこの病気の経過を明らかにする調査を行うとともに、筋検体やDNAを解析することで病態を修飾する因子を明らかにして、新たな治療の標的を見出すことを目標としています。本研究は東北大学を総括施設とする多施設共同研究です。提供いただいた情報・試料を上記目																								

的に使用します。

## 研究の方法

### 【解研究対象者の属性】

(1) 封入体筋炎と診断されている方、(2) 年齢 40 歳以上（登録時）、(3) 性別制限なし、(4) 厚生労働省「希少難治性疾患に関する調査研究班」班会議において決定した IBM 基準 possible 以上を満たす症例を対象とします。

### 【解析方法】

封入体筋炎の自然歴を明らかにするために、一年毎に臨床評価を行い、椅子からの立ち上がり不能となる時期や杖歩行・車椅子となる時期などの病歴、治療歴、副作用等発生状況、カルテ番号、検査結果データ等を追跡します。また血液、DNA、診断目的の筋生検で採取した骨格筋組織を収集し、病状を把握できる生物学的指標を探索するために、全ゲノム解析により病態修飾遺伝子の同定や患者血清中の抗 NT5C1A 抗体や新たな自己抗体の同定を行います。具体的には、封入体筋炎の患者様のゲノム DNA・筋由来 RNA を東北大学および国立精神・神経医療研究センター神経研究所、UCL Institute of Neurology and The National Hospital for Neurology and Neurosurgery に送付し、全ゲノム解析、エクソーム解析、RNA シーケンス解析等、網羅的に解析し、病態修飾遺伝子を調べます。また新たな IBM の自己抗体、疾患関連・原因遺伝子が報告された場合は再解析する可能性があります。椅子からの立ち上がり不能となる時期や杖歩行・車椅子となる時期などの病歴、治療歴、副作用等発生状況、カルテ番号、検査結果データ等の情報は東北大学に集積し、遺伝情報との関連性を解析します。

### 【評価項目】

主要評価項目：椅子からの立ち上がり不能となる時期

副次的評価項目：杖歩行・車椅子となる時期、病態修飾遺伝子の同定、新たな自己抗体・疾患関連・原因遺伝子の同定

## 研究期間

大学院生命科学研究部長（病院長）承認の日から 2025 年 3 月 31 日まで

## 試料・情報の取得期間

2000 年 1 月 1 日から 2021 年 5 月 31 日まで

## 研究に利用する試料・情報

試料：封入体筋炎の患者様の血液（血清）、診断目的の筋生検で採取した骨格筋組織から抽出した遺伝子（DNA、RNA）

情報：封入体筋炎の患者様の病歴、治療歴、副作用等発生状況、カルテ番号、検査結果データ等

個人情報の保管については、熊本大学脳神経内科学 中原圭一が責任を負い、研究対象者の情報は入室が管理されており、第三者が立ち入ることはできない熊本大学脳神経内科学の鍵のかかった部屋において厳重に保管します。情報についてパスワードを設定することで、漏えい、盗難、本研究とは関係のない者のアクセスを防ぎます。保管期間については、研究データの保存等に関するガイドラインに照らし合わせ、研究終了後 10 年間まで保管し、匿名化して廃棄いたします。

## 個人情報の取扱い

研究はあなたの個人情報を守った上で行われます。

1) この研究で得られた検体やデータは、匿名化して研究用 ID で管理します。研究の結果は、学会や医学雑誌等にて公表される予定ですが、その際もあなたのお名前や個人を特定する情報に関わる情報は使用いたしません。

2) 研究に参加された場合、この研究が適正に行われているかどうかを確認するために、研究の関係者（当研究機関および他機関の倫理委員会の委員など）が、あなたの記録（カルテ、血液検査データ、尿検査データなど）を閲覧することになります。このような場合でも、これらの関係者には守秘義務が課せられていますので、あなたの名前などの個人

情報にかかわる情報は守られます。(個人情報管理の責任者：熊本大学脳神経内科学 中原圭一)

3) 提供された検体・検査データ等は、匿名化したまま共同研究機関へ送られます。

#### 研究成果に関する情報の開示・報告・閲覧の方法

今回の研究対象となる遺伝子情報は病気や健康状態等を評価する上での精度や確実性が十分でなく、お知らせすることによりあなたや血縁者に精神的負担を与えたり誤解を招くおそれがあるため、結果はお知らせしません。その一方で、研究の過程において当初は想定していなかった提供者及び血縁者の生命に重大な影響を与える偶発的所見が発見された場合においては、個人情報の保護に関する法律及びその他の法令ならびにヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針に基づいて対応を行います。

#### 利益相反について

本研究計画は、国から交付された研究費（厚生労働科学研究費補助金・難治性疾患等政策研究事業（研究代表者：青木正志、研究課題名：「希少難治性筋疾患に関する調査研究」））の協力を得て行われる予定ですが、本研究に携わる全研究者によって公正に費用を使って研究が行われ、本研究の利害関係の公正性については、熊本大学大学院生命科学研究部等臨床研究利益相反審査委員会の承認を得ています。今後も、当該研究経過を熊本大学生命科学研究部長へ報告すること等により、利害関係の公正性を保ちます。

#### 本研究参加へのお断りの申し出について

この研究に、ご自分のデータ（情報）を使用してほしいと思われる場合は、その旨下記の対応窓口までお申し出ください。それまでに収集された情報を一切使わないようにすることができます。その場合でも、通常の診療などで不利益を受けることは全くありません。上記の調査期間中であれば、いつでもお断りいただけます。

#### 本研究に関する問い合わせ

所属：熊本大学大学院生命科学研究部脳神経内科学

応答責任者名：山下 賢

電話：096-373-5893

E-mail：y-stsh@kumamoto-u.ac.jp