

当院にて脳神経外科領域を含めた全身の血管奇形疾患(脳・脊髄動静脈奇形/動静脈瘻、脳・脊髄海綿状血管奇形、眼窩内海綿状血管奇形など)でご加療された方へ

この研究は、脳神経外科領域における血管奇形疾患において原因遺伝子または疾患感受性遺伝子、修飾遺伝子を明らかにして病態を解明することを目的としています。過去に当院で採取させていただいた血液や手術によって取り出された体の一部を、診療記録とともにこの研究に利用させていただきたく考えております。

研究課題

脳神経外科領域を含めた全身の血管奇形疾患（審査番号 T2020-0051）

共同研究機関の名称および研究責任者

この研究が行われる研究機関と研究責任者は次に示すとおりです。

研究機関:東京大学大学院医学系研究科脳神経医学分野脳神経外科学研究室

研究責任者:斉藤 延人

東京大学大学院医学系研究科脳神経医学分野脳神経外科 教授

担当業務:研究統括・検体収集・匿名化・データ解析

共同研究機関

【共同研究機関】

<サンプル収集>

東京医科大学臨床医学系眼科学分野（主任教授 後藤 浩）

東京医科大学病理診断科（主任教授 長尾 俊孝）

将来的にさらに共同研究を行う研究機関や研究責任者が追加される可能性があります。

研究期間

研究期間は倫理審査委員会承認後から 2024 年 10 月 31 日までを予定しております。研究期間は、必要に応じて延長することがあります。

対象となる方

当院眼科において、血管奇形疾患（脳・脊髄動静脈奇形/動静脈瘻、脳・脊髄海綿状血管奇形、眼窩内海綿状血管奇形など）の治療をお受けになった方を解析の対象としています。

研究の目的

この研究は、脳神経外科領域を含めた全身の血管奇形疾患の発症の原因やメカニズムの解明のために、生まれながらの体質と関係するかどうか、あるいは生まれた後に発生した遺伝子の変化と関連するかどうかを、血液や手術等で得られた組織などから取り出した遺伝子およびタンパク質等を調べることにより正確に診断できるようにしようとするものです。なお、この研究のために使われる血液や手術等で得られた組織などは、医学の発展にともなって将来計画される別の研究にとっても貴重なものになる可能性がありますので、あなたの同意がいただけるならば、将来、脳腫瘍やその治療に関連する別の病気の遺伝子研究のためにもできましたら使わせていただけるようお願いいたします。

研究の方法

過去に採取させていただいた血液・組織（血管奇形病変や周囲組織）を用います。

これらの組織に含まれる DNA、RNA、たんぱく質という物質を取り出し、これを調べます。「DNA」は、A、T、G、C という四つの印の連続した鎖です。印は、一つの細胞の中で約 30 億個あり、その印がいくつかつながって遺伝子を司っています。このつながりが遺伝子です。一つの細胞の中には 2 万から 3 万個の遺伝子が散らばって存在しています。この中のどの部分が疾患に関わっているのか調べます。DNA から作り出される RNA、たんぱく質についても同様です。これらのなかには血管奇形だけで起こっている情報と、あなたの体質と関連する親から子に受け継がれていく情報が含まれます。

こうやって調べたあなたの情報は、他の脳腫瘍の患者さんの情報と合わせて解析を行い、DNA・遺伝子のどの部分の情報が治療に役立てられそうかを調べます。さらに、これまでの診療でカルテに記録されている血液検査や尿検査結果、

画像検査、病理検査などのデータを収集して、ゲノム・遺伝子解析結果と照合し、その臨床病理学的意義の解明研究を行います。特に患者さんに新たにご負担いただくことはありません。

先に記載した本研究目的達成のため、前述の共同研究施設との共同研究を行うため、我々が採取した血管奇形組織や血液試料と、それに付随する個人が特定できない範囲での上記臨床情報を、解析実施機関へ送付することがあります。提供される試料や情報・データ等は、セキュリティーの確保された電子データとして、あるいは専門業者による郵送などにて各施設間にて授受を行います。

オプトアウトの期間

2024年10月31日までです。

この研究のためにご自分のデータを使用してほしくない場合は主治医にお伝えいただくか、下記の研究事務局までご連絡ください。代諾者からのオプトアウトも可能です。ご連絡をいただかなかった場合、ご了承いただいたものとさせていただきます。

個人情報の保護

この研究に関わって収集される試料や情報・データ等は、外部に漏えいすることのないよう、慎重に取り扱う必要があります。

あなたの人体試料や情報・データ等は、患者固有の個人標識番号をつけて対応表のある匿名化を行い、全ての解析はこの番号のみを使って行います。東京大学医学部脳神経外科及び、一部は上記共同研究施設 解析担当施設 に送られ解析・保存されますが、匿名化できる個人情報については、解析や送付前に氏名・住所・生年月日等の個人情報を削り、代わりに新しく符号をつけ、どなたのものか分からないようにした上で、当研究室において管理責任者が、個人情報管理担当者のみ使用できるパスワードロックをかけたパソコン、及び鍵のかかるロッカーで厳重に保管し、外部からのアクセスを不可能とします。ただし、必要な場合には、当研究室においてこの符号を元の氏名等に戻す操作を行い、結果をあなたにお知らせすることもできます。

また、ゲノムデータやゲノム情報については、上述の共同研究機関 解析担当 に送られ解析・保存されますが、解析担当施設の管理責任者により、個人情報管理担当者のみ使用できるパスワードロックをかけたパソコン、鍵のかかるロッカー等で厳重に保管されます。

研究結果は、個人が特定出来ない形式(必要な場合にのみ、年齢、性別のみを記載し、個人を特定する恐れのあるイニシアル等は用いない)で学会発表や学術雑誌及びデータベース上で公表します。この研究はどの時点で同意を撤回することも自由ですが、一度研究の成果、遺伝子の情報を公開してしまいますと、その部分については取り消しが非常に難しくなることをご理解ください。また公表されると、その情報が別の研究者によって別の観点から解析される可能性があることをご承知いただきたいと思います。しかし研究成果、遺伝子情報を公表することにより、国内外の研究者が情報を共有でき、あなたの病気の解明、治療法の開発がより早く進むと考えられます。

収集したデータは厳重な管理のもと、研究終了後5年間保存されます。しかし、将来の研究のための貴重な資源として、許可を得て、研究終了後も引き続き保管させて頂くこともあります。符号により誰の人体試料かが分からないようにした上で、使い切られるまで保管します。なお、将来、当該資料(試料)等を新たな研究に用いる場合は、改めて当院倫理委員会の承認を受けた上で用います。

なお研究データを統計データとしてまとめたものについてはお問い合わせがあれば開示いたしますので下記までご連絡ください。ご不明な点がございましたら主治医または研究事務局へお尋ねください。

- 本研究に関する費用は、文部科学省科学研究補助金(基盤研究(B))から支出されています。
- 本研究に関して、開示すべき利益相反関係はありません。
- 本研究は、利益相反マネジメントを適正に行っています。
- 尚、あなたへの謝金はございません。

*年*月

問い合わせ先

東京大学大学院医学系研究科脳神経医学分野脳神経外科

講師 宮脇 哲

住所：東京都文京区本郷7-3-1

電話：03-5800-8853(内線 37595) FAX：03-5800-8655

Eメールでのお問い合わせ : miyawaki-tky@umin.ac.jp