資料５

当科にて検体採取を受けられた患者さんへ

東京大学医学部付属病院神経内科（当科）では、筋神経・末梢神経生検された患者さんの血液や筋組織、末梢神経組織を保存させて頂き、将来の研究に備えさせて頂く研究を行っております。

このために、患者さんの組織を研究に用い、解析した結果を学術論文や学会に公表する場合がありますので、この件についてご説明させていただきます。

【研究課題】

末梢神経筋疾患の病態機序解明のための分子病理学的遺伝子解析研究

【審査番号 G10072】

【研究機関名及び本学の研究責任者氏名】

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・神経内科学講座

研究責任者　久保田　暁　（神経内科　講師）

担当業務　資料の収集・保存・匿名化・解析

【共同研究機関】

◯筋組織、末梢神経の生検、血液の採取（採血）

東京大学（主任研究施設）、帝京大学（小林俊輔）、杏林大学（市川弥生子）、大阪市立大学（伊藤義彰）、平塚共済病院（桃尾隆之）、日赤医療センター（橋田秀司）、国立国際医療センター（新井憲俊）、虎ノ門病院（上坂義和）、済生会横浜市東部病院（後藤淳）、三井記念病院（松本英之）、防衛医科大学（鈴木一詩）、独立行政法人国立病院機構下志津病院（三方崇嗣）、東京逓信病院神経内科（椎尾康）、自治医大さいたま医療センター神経内科（崎山快夫）、国際医療福祉大学三田病院神経内科（岩田信恵）、昭和医科大学医学部 内科学講座 リウマチ・膠原 病内科学（矢嶋 宣幸）

◯血液中の自己抗体と活性物質測定

京都大学医学部附属病院免疫・膠原病内科（森信暁雄）、名古屋大学皮膚結合組織病態学（室慶直）防衛医科大学（鈴木一詩）、長崎川棚医療センター（樋口理）、金沢大学医薬保健研究域医学系（松下貴史）、東京大学皮膚科（吉崎歩）

◯筋組織切片のタンパク解析　熊本大学大学院生命科学研究部　脳神経内科学講座　植田光晴、熊本大学大学院生命科学研究部生体情報解析学講座　田崎雅義

◯遺伝子解析およびトランスクリプトーム解析　国立精神・神経医療研究センター（西野一三、飯田有俊）

◯匿名化後のゲノムデータの総合的解析　　国立精神・神経医療研究センター（伊達英俊）　大阪大学 大学院医学系研究科 遺伝統計（岡田随象）

◯筋組織の電子顕微鏡による観察　東京大学・大学院・医学系研究科　細胞生物学・解剖学講座　生体構造学分野（平　賢一郎）

【研究期間】

2001 年 1 月 01 日から 2027 年 10 月 01 日まで

【対象となる方】
１）2022 年 5 月 1 日までに当科で筋病理診断、末梢神経病理診断をうけた患者さん。
２）2017 年 5 月 29 日までに「末梢神経筋疾患の病態機序に関する遺伝子解析研究（審査番号 G3041）」で筋病理診断、末梢神経病理診断をうけた患者さん。
３）2022 年 5 月 1 日までに「ヒト組織を用いた脳神経疾患の病院の解明・治療法の開発に関する研究（審査番号　343）」で筋病理診断、末梢神経病理診断をうけた患者さん。

【研究の意義】
人の病気には原因の解明されていないもの、治療法の確立していないものが多く、中でも神経疾患には病気の原因が明らかでないものが沢山あります。同じ病気の患者さんの組織を同時に多数例で検討することで、個別の病気の原因や病態を明らかにし、新しい治療法を開発できると考えられます。

【研究の目的】
筋疾患、末梢神経疾患の患者さんの筋組織、末梢神経組織、血液中の活性物質を同時に多数例で検討し比較することで、個々の病気の原因と病態を明らかにすることを目的にします。

【研究の方法】
対象となるのは、東京大学および協力施設で診断目的の末梢神経生検、筋生検が行われ、東京大学神経内科で病理診断がなされた患者さんの組織診断後の残りの組織と、診断時ならびに治療後の採血時に約 5ｍｌを余計に採取した血液です。
この研究は、東京大学医学部倫理委員会の承認を受け、東京大学大学院医学系研究科・医学部長の許可を受けて実施するものです。以下に方法を説明します。

1.　東京大学および協力施設で診断目的の末梢神経生検、筋生検が行われ、東京大学神経内科で病理診断がなされた患者さんの組織診断後の残りの組織と診断時ならびに治療後の採血時に約 5ｍｌを余計に採取した血液を用いて、組織中の病態関連の蛋白と遺伝子の解析と血清中の活性因子の解析検討を行います。（東京大学及び共同研究施設）

2. 組織の解析では、DNA、RNA、タンパク質を抽出し疾患の病態関連遺伝子の解析、トランスクリプトーム解析、HLA、インターロイキン関連遺伝子、免疫関連遺伝子の解析、ウェスタンブロットや ELISA、プロテオミクス解析と疾患関連解析（ゲノムワイド SNPs のタイピング：500K SNPs DNA チップなどを用いて）、電子顕微鏡による観察などをおこないます。なお、組織の解析は、原則として学部内で行われますが、その一部は外部の委託業者および共同研究施設に、検査業務を依頼することがありデータは返却されます。
また、筋生検で得られたサンプル中の免疫担当細胞の細胞表面マーカーを指標にして染色し、FACS 解析にてその存在比率を解析（東京大学アレルギー・リウマチ内科・神経内科)、筋生検切片のタンパクを質量分析(熊本大学)します。

3. 血液の解析では、血清中の自己抗体や活性物質（サイトカイン、RNA）の解析をおこないます。（東京大学、京都大学、名古屋大学、防衛医大、長崎川棚医療センター、金沢大学）計測の一部は外部の委託業者および共同研究施設に、検査業務を依頼することがありデータは返却されます。

4. 遺伝性疾患の診断には別の研究課題「神経筋変性疾患の遺伝子解析研究（審査番号1396)」の説明文書と同意書で改めて同意をとりますので本検討では行いません。

5. 塩基配列データについて、頻度情報はライフサイエンス統合データベース等の公的データベースに登録する。変異の頻度情報をもとに標準ゲノムの作成など一般的なゲノム研究にも利用する．承諾が得られた場合、配列情報に関してDDBJなどの公的データベースへ登録し制限付きアクセスにより研究者が共有できるようにします。
（文部科学省科学研究費新学術領域「ゲノム支援」の方針）

6. 研究協力施設である帝京大学、杏林大学、大阪市立大学、平塚共済病院、日赤医療センター、国立国際医療センター、虎ノ門病院、済生会横浜市東部病院、三井記念病院、防衛医科大学、東京逓信病院、自治医大さいたま医療センター、国際医療福祉大学三田病院、昭和医科大学病院、昭和医科大学病院附属東病院、昭和医科大学横浜市北部病院、昭和医科大学江東豊洲病院で診断目的に採取された筋組織・末梢神経組織、および同時に採取された血液は、臨床情報と伴に、送付前に氏名・住所・生年月日等の個人情報を削り、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、郵送または直接に持ち込む形で、東京大学神経内科に送付されます。
　病理診断後の組織と血液から抽出した血清は、鍵のかかる冷凍庫に保存します。
症例を選び血清 0.3m l を匿名化のまま共同研究施設である京都大学、名古屋大学、長崎川棚医療センター、防衛医大、金沢大学に送付し、血清中の抗体解析を行い、解析結果は東京大学へ報告されます。また、症例を選びホルマリン固定パラフィン標本を匿名化のまま共同研究施設である熊本大学に送付し、タンパクの質量分析を行い、解析結果は東京大学へ報告されます。
　すべての個人情報を含む解析結果は、鍵の掛かる居室内の鍵の掛かるロッカーに保管し盗難防止に努めます。個人情報を含む電子ファイルはパスワードロックをかけ、パスワードロックのかかるスタンドアローンのパーソナル・コンピューターに保管します。

【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。**
研究協力施設である帝京大学、杏林大学、大阪市立大学、平塚共済病院、日赤医療センター、国立国際医療センター、虎ノ門病院、済生会横浜市東部病院、三井記念病院、防衛医科大学で診断目的に採取された筋組織・末梢神経組織、および同時に採取された血液は、臨床情報と伴に、送付前に氏名・住所・生年月日等の個人情報を削り、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、郵送または直接に持ち込む形で、東京大学神経内科に久保田暁（管理責任者）に送付されます。当研究室において久保田暁（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、鍵のかかるロッカー等で厳重に保管します。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うこともできます。
病理診断後の組織と血液から抽出した血清は、鍵のかかる冷凍庫に久保田暁（管理責任者）の管理のもとで厳重に保管します。
症例を選び血清 0.3m l は、匿名のまま共同研究施設である京都大学、名古屋大学、長崎川棚医療センター、防衛医大、金沢大学に送付され、血清中の抗体解析を行い、解析結果は東京大学へ報告されます。また、症例を選びホルマリン固定パラフィン標本を匿名化のまま共同研究施設である熊本大学に送付し、タンパクの質量分析を行い、解析結果は東京大学へ報告されます。
すべての個人情報を含む解析結果は、鍵の掛かる居室内の鍵の掛かるロッカー保管し盗難防止に努めます。個人情報を含む電子ファイルはパスワードロックをかけ、パスワードロックのかかるスタンドアローンのパーソナル・コンピューターに保管します。いずれにおいても久保田暁（管理責任者）の管理もとで厳重に保管します。

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 2024 年 9 月 1 日までにご連絡ください。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頂きます。

研究結果は、個人が特定出来ない形式で学会等で発表されます。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。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。ご不明な点がありましたら主治医または研究事務局へお尋ねください。

この研究に関する費用は、東京大学大学院医学系研究科・医学部神経内科学分野第3研究室の運営費（科研費、病棟運営費など）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。

尚、あなたへの謝金はございません。

2025 年 5 月

【問い合わせ先】
東京大学医学部附属病院神経内科　講師　久保田　暁
住所：東京都文京区本郷７－３－１
電話：03-5800-8672　FAX：03-5800-6548
Eメールでのお問い合わせ：akatsuki-tky@umin.net