

## 当院にて副腎白質ジストロフィーでご加療中の方へ

当院では、一人一人の患者さんに最善の医療を提供することに努めるとともに、副腎白質ジストロフィー患者さんの DNA を利用した遺伝子解析を行うことで、副腎白質ジストロフィーの診療を更に向上させる努力を行っています。このために、当科を受診した副腎白質ジストロフィー患者さんから同意の上で採取させていただきました DNA を遺伝子解析に利用させていただく場合がございますので、この件についてご説明させていただきます。

### 【研究課題】

副腎白質ジストロフィー (ALD) についての遺伝子解析研究 (G10073)

### 【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。

主任研究機関	東京大学大学院医学系研究科・神経内科学講座/プレシジョンメディシン神経学講座
研究責任者	三井純・プレシジョンメディシン神経学講座・特任准教授
担当業務	試料、データ収集・匿名化・データ解析

研究上の必要性から、今後、国内外の研究機関との共同研究を始める場合があります。

### 【研究期間】

2015 年 12 月 14 日-2025 年 12 月 13 日（延長されることがあります）

### 【対象となる方】

2021 年 1 月 13 日までに当院神経内科で副腎白質ジストロフィーと診断された方、DNA 抽出用採血にご協力いただいたコントロール対照者の方、及び共同研究施設より血液・組織検体を送付いただいた副腎白質ジストロフィーの方。

### 【研究の意義】

副腎白質ジストロフィーは、患者さんによって症状が様々であることが特徴的です。原因遺伝子 *ABCD1* はわかっておりますが、多彩な臨床病型と遺伝子変異の種類に相関がないことがわかっており、この多彩な臨床病型を規定する因子は未解明となっております。副腎白質ジストロフィーの程度や進み具合等が、生まれながらの体質と関係するかどうかを、臨床の場において経過の予測に使用でき、治療計画を立てやすくなることが考えられます。

### 【研究の目的】

この研究は副腎白質ジストロフィーの程度や進み具合等が、生まれながらの体質と関係するかどうかを、血液等から取り出した遺伝子を調べることにより臨床経過の予測をできるようにしようとする、さらに、そこで分かったことを基に、病気の仕組みを調べることを目的としています。

### 【研究の方法】

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。これまでの診療で血液、生検組織より得られた DNA 検体、病歴(症状の変化の記録)や身体所見(診察で分かった体の状態)の他、血液や脳脊髄液などの検体検査、画像検査、生理学的検査、病理組織検査などを収集して行う研究です。遺伝子診断を目的に検体を送付いただいた方や他研究(G1396 神経筋変性疾患の遺伝子解析研究など)に同意をいただいた方も含めまして、DNA 解析をさせていただきます。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。

DNA 解析に利用する試料及び関連した試料/資料を収集するために、共同研究機関より、匿名化後の個人情報を含まない資料(電子データ、紙媒体)/試料(血液、髄液等)が東京大学神経内科へ送られます。電子データは、CD-ROM 等に記録し、宅配便で東京大学神経内科へ送られます。紙媒体は、郵便等で、東京大学神経内科へ送られます。

### 【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(ゲノム情報、ゲノムデータ以外)等は、解析する前に氏名・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、当研究室において三井純が、鍵のかかるロッカー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直す操作を行い、結果をあなたにお知らせすることもできます。

あなたのゲノム情報・データは、当研究室において三井純が、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 2021 年 3 月 31 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いただきます。

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。

この研究に関する費用は、東京大学医学部附属病院神経内科研究室・分子神経学講座の運営費、日本医療研究開発機構 (AMED)・日本学術振興会・文部科学省などの研究費、寄付金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。

2020 年 9 月

### 【問い合わせ先】

東京大学大学院医学系研究科・プレジジョンメディスン神経学講座 特任准教授 三井 純

住所：東京都文京区本郷 7-3-1

電話：03-3815-5411 (内線：33783) FAX：03-5800-6548

Eメールでのお問い合わせ：mituij-tky@umin.ac.jp