

## 現在、脳神経内科では、バイオバンクご協力者からいただきました

### 試料(検体)・診療情報等を使って、下記の研究課題を実施しています。

この研究課題の詳細についてお知りになりたい方は、下記の研究内容の問い合わせ担当者まで直接お問い合わせください。この研究ではご提供していただいた試料等を用いて解析し、データとしてまとめるものであり、ご本人またはご家族の健康に関する新たな結果が得られるものではありません。なお、この研究課題の研究対象者に該当すると思われる方の中で、ご自身がバイオバンクに提供された試料・診療情報等を「この研究課題に対しては利用して欲しくない」と思われた場合には、バイオバンク事務局(末尾)にてそのお申し出を受け付けておりますので、ご参加時にお渡ししました協力意思(同意)の撤回書をバイオバンク事務局までご提出いただくか、もしくはバイオバンク事務局までその旨ご連絡下さい。

#### 【研究課題名】

RNF213 関連脳血管症における polygenic risk score を用いた形質・疾患発症予測に関する研究  
(Polygenic score for the Risk Evaluation of the Disease Incidence and Characteristics/Traits of RNF213 Related Vasculopathy: PREDICTRRV study)

#### 【研究対象者】

- ・これまで国立循環器病研究センターに脳血管疾患や心血管疾患などで入院、外来受診をされた方
- ・国立循環器病研究センター・バイオバンク事業に登録されており、*RNF213* バリエーションの有無が分かる方、もしくは「脳血管障害における遺伝子多型の多施設前向き登録研究 (M29-003)」、「*RNF213* 遺伝子多型の迅速検査を含む測定システム構築 System Construction of Rapid and Elegant Evaluation for the Novel and Inventive Nuclear Gene: RNF213 polymorphism (SCREENING RNF213) (課題番号: R21081)」または「遺伝と代謝情報の融合による循環器疾患の層別化および予後予測法の開発 (M30-032)」においてゲノム解析済みで *RNF213* のバリエーションが判断可能な方

#### 【利用している試料・診療情報等】

(試料) ゲノム DNA 5µg、血清 500µl (甲状腺ホルモン、関連抗体測定用)

血清 500µl (プロテオーム解析、メタボローム解析用 [蛋白質・代謝物質の網羅的な解析])

(情報) 全ゲノム情報、SNP アレイ解析結果

(診療情報等)

1. 共通した項目: 生年月、身長、体重、肥満度、喫煙・飲酒歴、家族歴、発症前の日常生活の自立度、過去～現在の疾患、発症時・入院経過中・退院後の経過観察時の情報(日時、血圧、疾患の重症度、日常生活の自立度、内服薬、再発や新たに発症した疾患など)
2. 虚血性脳卒中、一過性脳虚血発作、出血性脳卒中、くも膜下出血、てんかん、無症候性頸動脈狭窄・閉塞症、脳動静脈奇形、硬膜動静脈瘻、静脈洞血栓症、もやもや病を含む、疾患に応じた個別項目(病変部位や重症度、治療内容、再発イベントなど)
3. 検体検査: 血球検査(白血球、赤血球、血小板)、生化学検査(ナトリウム、カリウムなどの電解質、蛋白、肝・腎機能、脂質、ホルモン、自己抗体など)、血液凝固検査、病理組織診断(血栓や脳・脳血管)
4. 画像検査: MRI・CT・脳血管造影検査の所見 \*機械学習による評価を行う場合もあり
5. 生理検査: 心電図、脳波、頸動脈エコーなど
6. 各種認知機能検査
7. バリエーション

SNP 解析や全ゲノム解析によって分かるバリエーション (NOTCH 3, RAMP2, CYP2C19 遺伝子変異を含む)

\* 「脳血管障害における遺伝子多型の多施設前向き登録研究 (M29-003)」、「*RNF213* 遺伝子多型の迅速検査

#### 【バイオバンクでの試料・診療情報等の取扱い】

バイオバンクでは、お預かりした試料や診療情報等には特定の個人を直ちに識別できないよう加工を行い、ご協力者の方の氏名や住所などが特定できない形にしたうえで、センター倫理委員会の承認を受けた各研究課題に対して払い出しを行っております。

バイオバンクでの取扱いの詳細をお知りになりたい方は、下記バイオバンク事務局までお問い合わせください。

【バイオバンク事務局】(対応可能時間: 平日 9 時~16 時)  
 電話: 06-6170-1070 (内線 31050)、ファックス: 06-6170-2179  
 Eメール: biobank-jimu@ml.ncvc.go.jp

を含む測定システム構築 System Construction of Rapid and Elegant Evaluation for the Novel and Inventive Nuclear Gene: RNF213 polymorphism (SCREENING RNF213) (課題番号: R21081)、「遺伝と代謝情報の融合による循環器疾患の層別化および予後予測法の開発」に参加されている方は、RNF213の有無の情報を確認し、SNP解析および全ゲノム解析を行います。

\* 「遺伝と代謝情報の融合による循環器疾患の層別化および予後予測法の開発 (M30-032)」に参加されている方は RNF213バリエーションを含む SNP 解析および全ゲノム解析の情報を利用します。

8. プロテオミクス・メタボロミクス: プロテオーム解析、メタボローム解析、とこれらを合わせた解析により得られた血清中の蛋白質や代謝物の分布

\* 「脳血管障害における遺伝子多型の多施設前向き登録研究 (M29-003)」、「RNF213 遺伝子多型の迅速検査を含む測定システム構築 System Construction of Rapid and Elegant Evaluation for the Novel and Inventive Nuclear Gene: RNF213 polymorphism (SCREENING RNF213) (課題番号: R21081)」、「遺伝と代謝情報の融合による循環器疾患の層別化および予後予測法の開発 (M30-032)」に参加されている方は、プロテオーム解析およびメタボローム解析を行います。

【試料・診療情報の管理責任者】

国立循環器病研究センター 理事長 大津欣也

【利用の目的】

ゲノム DNA およびゲノム情報を用いて RNF213バリエーションに加えて、どういった遺伝的背景が存在することにより頭蓋内動脈狭窄症または閉塞症を来すかを解析し、これらの疾患の病態を解明し、将来の治療法の開発に結びつけることを目的としています。また、血清を用いて RNF213バリエーションと関連がある甲状腺ホルモン、甲状腺刺激ホルモン、甲状腺関連自己抗体を測定されていない方では同時に測定します。

【遺伝子解析研究】 (  有  無 )

SNP解析もしくは全ゲノム解析により得られるバリエーション

\* 「脳血管障害における遺伝子多型の多施設前向き登録研究 (M29-003)」、「RNF213 遺伝子多型の迅速検査を含む測定システム構築 System Construction of Rapid and Elegant Evaluation for the Novel and Inventive Nuclear Gene: RNF213 polymorphism (SCREENING RNF213) (課題番号: R21081)」に参加されている方は、RNF213の有無の情報を取得し、SNP解析および全ゲノム解析を行います。

\* 「遺伝と代謝情報の融合による循環器疾患の層別化および予後予測法の開発 (M30-032)」に参加されている方は、RNF213の有無の情報を取得し、一部の方で全ゲノム解析を行います。また、RNF213バリエーションを含む SNP 解析および全ゲノム解析の情報を利用します。

\* 「脳血管障害における遺伝子多型の多施設前向き登録研究 (M29-003)」、「RNF213 遺伝子多型の迅速検査を含む測定システム構築 System Construction of Rapid and Elegant Evaluation for the Novel and Inventive Nuclear Gene: RNF213 polymorphism (SCREENING RNF213) (課題番号: R21081)」および「遺伝と代謝情報の融合による循環器疾患の層別化および予後予測法の開発 (M30-032)」の参加者のうち、全ゲノム解析およびプロテオーム解析、メタボローム解析を行なった方は、これらの情報と一部の診療情報とあわせて理化学研究所・統合生命医科学研究センターに設置されたスーパーコンピュータ「SHIROKANE」のシステム上データベースに登録いたします。

【共同利用研究機関・共同利用責任者】

【バイオバンクでの試料・診療情報等の取扱い】

バイオバンクでは、お預かりした試料や診療情報等には特定の個人を直ちに識別できないよう加工を行い、ご協力者の方の氏名や住所などが特定できない形にしたうえで、センター倫理委員会の承認を受けた各研究課題に対して払い出しを行っております。

バイオバンクでの取扱いの詳細をお知りになりたい方は、下記バイオバンク事務局までお問い合わせください。

【バイオバンク事務局】(対応可能時間: 平日 9 時~16 時)  
電話: 06-6170-1070 (内線 31050)、ファックス: 06-6170-2179  
Eメール: biobank-jimu@ml.ncvc.go.jp

氏名	所属	職名
山梨 裕司	東京大学医科学研究所	所長

**【外部機関への情報等の提供】**

(共同研究機関で情報を共有する場合)

試料・情報を、上記の研究機関で共有し、共同で研究を行います。共有する際は、あなたのお名前等は記載せず、個人が直接特定できないようにします。

提供方法：情報は医科学研究所・統合生命医科学研究センターに設置されたスーパーコンピュータシステム上のデータベース (SHIROKANE) にデータを登録する。

(委託機関に試料・情報の提供を行う場合)

SNP アレイ解析・全ゲノムシーケンス、甲状腺ホルモン・TSH・自己抗体検査、プロテオーム解析・メタボローム解析のため、入札により決定された委託機関に提供します。提供する際は、あなたのお名前等は記載せず、個人を直接特定できないようにします。

委託機関名：薬研社、片山化学工業、和研薬、H.U.フロンティア株式会社、ナイチンゲールヘルスジャパン社、フォーネスライフなど

提供方法：各委託機関による当センターでの検体受け取り、または郵送・宅配

(データベースに登録する場合)

この研究で収集した情報を、機密性や安全性の措置が講じられたパソコンに入力し、全国規模で行われている SHIROKANE 上のデータベースへ登録いたします。提供する際は、あなたのお名前等は記載せず、個人を直接特定できないようにします。詳細を知りたい方は、SHIROKANE のホームページをご覧ください。

<https://gc.hgc.jp/sys-const/>

**【利用期間】**

研究許可日より 2030 年 3 月までの間 (予定)

**【研究責任者、および、研究内容の問い合わせ担当者】**

研究責任者：脳神経内科 部長 猪原匡史

研究内容の問い合わせ担当者：脳神経内科 石山浩之

電話 06-6170-1070 (代表) (内線 60009) (応対可能時間：平日 9 時～16 時)

---

**【バイオバンクでの試料・診療情報等の取扱い】**

バイオバンクでは、お預かりした試料や診療情報等には特定の個人を直ちに識別できないよう加工を行い、ご協力者の方の氏名や住所などが特定できない形にしたうえで、センター倫理委員会の承認を受けた各研究課題に対して払い出しを行っております。

バイオバンクでの取扱いの詳細をお知りになりたい方は、下記バイオバンク事務局までお問い合わせください。

**【バイオバンク事務局】** (応対可能時間：平日 9 時～16 時)  
電話：06-6170-1070 (内線 31050)、ファックス：06-6170-2179  
E メール：biobank-jimu@ml.ncvc.go.jp