

既存試料・情報を用いる研究についての情報公開

【研究課題】

脳血管障害ともやもや病感受性遺伝子多型 *RNF213* p. R4810K の解析

【本研究の実施体制】

- ・研究代表者：国立循環器病研究センター 脳神経内科 部長 猪原匡史
- ・共同研究機関および研究者

熊本大学病院

研究責任者 循環器内科 教授 辻田 賢一

研究分担者 循環器内科 九山 直人、松澤 泰志

株式会社島津製作所

研究責任者 分析計測事業部 ダイゲノスティクス統括部 臨床・微生物検査ビジネスユニット ビジネスユニット長
叶井正樹

【本研究の目的及び意義】

本研究では *RNF213* 遺伝子 p. R4810K 多型と脳血管障害を含む循環器病との結びつきについて解明することを目的としています。心血管障害のうち、特に冠攣縮性狭心症・冠微小血管障害症例における再入院や薬剤治療抵抗性、冠血行再建術との関連を明らかにすることを目的とします。

【研究の方法】

熊本大学循環器内科における「薬物代謝酵素の遺伝的多型と疾患感受性及び副作用発現に関する研究」に同意頂き、かつ将来の新たな研究における二次利用に同意頂いた患者様において、保存されている DNA 検体を用いて *RNF213* 遺伝子 p. R4810K 多型を解析し、併せて診療情報を収集します。遺伝子解析結果および診療情報を国立循環器病研究センターに共有します。

【研究期間】

研究許可日より 2030 年 3 月 31 日までの間（予定）

生体試料・情報の利用または提供を開始する予定日：2024 年 7 月 5 日

【試料・情報の取得期間】

新規の試料取得はありません。

情報は研究期間内に電子カルテを含む診療録に保存された内容を取得します。

【研究に利用する試料・情報】

（試料）「薬物代謝酵素の遺伝的多型と疾患感受性及び副作用発現に関する研究」で保存されている DNA 検体
（情報）*RNF213* 遺伝子多型解析結果、診断名とその詳細、年齢、性別、発症日、入院日、身長・体重・腹囲、内服薬、血圧、NYHA、既往歴、併存疾患名、シアトル狭心症問診票、血液検査、画像生理検査、再開通療法の有無

研究終了日から 5 年間もしくは各機関の規定で定められた期間のいずれか遅い日まで、研究責任者のもとの適切に保管します。

【試料・診療情報の管理責任者】

熊本大学・国立循環器病研究センター掲示用

熊本大学病院 大学院生命科学研究部長 尾池 雄一

国立循環器病研究センター 理事長 大津 欣也

【外部機関への情報等の提供】

遺伝子解析結果と診療情報を、以下の研究機関と共有し、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。

研究機関名：国立循環器病研究センター

研究責任者：猪原 匡史

提供方法：パスワード付きのハードディスクを用いて直接手渡し、郵送、またはアクセス制限された OneDrive による共有

【個人情報の取扱い】

プライバシーの保護については十分に配慮し、診療情報は個人が直接特定できない状態で解析されます。

【研究成果に関する情報の開示・報告・閲覧の方法】

本研究において、RNF213 遺伝子 p. R4810K 多型と心血管障害との関連はいまだ不明であり、遺伝子解析の結果は対象者の健康状態等を評価するための情報として精度や確実性が不十分です。また、RNF213 遺伝子 p. R4810K 多型がもやもや病の発症に関与していることが報告されていますが、保有者がもやもや病を発症する割合は 300 人に 1 人で浸透率は必ずしも高くないことから、遺伝情報の開示により対象者およびその血縁者に精神的負担を与え、誤解を招くおそれがあります。したがって、本研究では原則として対象者に遺伝子解析結果は開示致しません。

対象となる患者さんには利益は生じず、謝礼などの支給はございません。研究の結果は専門学会や学術論文として発表される可能性があります。

【利益相反について】

本研究において、利益相反はございません。

【本研究参加へのお断りの申し出について】

この説明文書をお読みになり、ご自身のデータの除外を希望される場合は、下記研究担当者までご連絡ください。ご自身のデータの除外を希望された場合に、不利益になることはありません。

【本研究に関する問い合わせ】

研究内容の問い合わせ担当者：

熊本大学病院 循環器内科 九山 直人 電話：096-373-7418

国立循環器病研究センター 脳血管内科 石山 浩之 電話：06-6170-1070