

## 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・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】

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

#### 【研究対象者】

2012 年 1 月 1 日より 2028 年 3 月までの間に、国立循環器病研究センターに外来受診、入院し、国立循環器病研究センター・バイオバンク事業の説明を受け、書面にてバイオバンクに同意された方

#### 【利用している試料・診療情報等】

（試料）血液試料（血清 1 ml, 血漿 1 ml）、DNA 試料（ゲノム DNA1.5μg 相当分）、病理検体（脳組織、脳血管、冠動脈、肺動脈、大動脈、腎動脈、上下肢末梢動脈、胎盤）

（情報）*RNF213* 遺伝子多型情報

（診療情報等）診断名とその詳細、年齢、性別、生年月、妊娠歴、喫煙・飲酒歴、家族歴、症状、発症日・時間帯、入院日、身長・体重・腹囲、内服薬、血圧、脳卒中発症後の生活自立度、神経学的重症度、既往歴、併存疾患名、経過情報、血液検査、画像生理検査、認知機能検査、再開通療法の有無、血管病理検査、治療内容

#### 【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】

主に、*RNF213* 遺伝子 p.R4810K 多型と脳血管障害を含む循環器病や認知機能障害など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。また、この遺伝子多型は、脂肪の代謝や血管内皮の機能変化などにも関与している可能性もあるため、その機序の解明も目的とします。加えて、脳血管障害の内、特に脳梗塞の再発との関連を明らかにすることも目的とします。また、*RNF213* 遺伝子 p.R4810K 多型による血管障害の病態評価のため、病理検体を用いた病理学的検討も行います。さらに、島津製作所の開発している同多型の検出キットの有用性評価を行います。

#### 【遺伝子解析研究】（ ☒ 有      ☐ 無 ）

#### 【研究の実施体制】

この研究の実施体制は以下のとおりです。

- ・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】（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

国立循環器病研究センター用

熊本大学病院 循環器内科 教授 辻田 賢一

株式会社島津製作所 分析計測事業部 ダイアグ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

#### 【外部機関への情報等の提供】

国立循環器病研究センターの対象者の試料・情報を、島津製作所と共有し、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。

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

\*ただし、情報共有を行う対象者は、バイオバンクの同意取得者のうち営利企業・機関への提供を拒否されている方は除きます。

また、以下の委託機関に国立循環器病研究センターより試料を提供します。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。

① 委託機関名：島津テクノリサーチ（島津製作所より委託）

提供する試料：ゲノム DNA、血清または血漿

委託内容：RNF213 遺伝子 p.R4810K 多型の解析、脂肪酸分画／脂質分析

提供方法：郵送、直接手渡し

② 委託機関名：片山化学工業

提供する試料：ゲノム DNA

委託内容：SNP アレイ

提供方法：手渡し、仮名化した符号をパスワード付きで共有

#### 【利用期間】

研究許可日より 2030 年 3 月までの間（予定）

情報公開日よりあなたの生体試料・情報を利用します。

#### 【この研究の結果について】

RNF213 遺伝子 p. R4810K 多型と循環器病との関連はいまだ不明であり、本研究で得られる遺伝子解析や脂肪酸分画／脂質分析の結果は、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得られた結果の開示は致しません。

#### 【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：脳血管部門 脳神経内科 部長 猪原 匡史

研究内容の問い合わせ担当者：脳血管部門 脳神経内科 石山 浩之

電話 06-6170-1070（代表）（内線 石山：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