

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検体・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2025年3月までの間に、脳神経内科において脳血管障害（脳梗塞、脳出血、無症候性頭頸部動脈狭窄・閉塞症、くも膜下出血、脳動静脈奇形、硬膜動静脈瘻、もやもや病など）のため入院され、診断や治療を受けられた方。

【利用している検体・診療情報等】

（検体）匿名化された血液試料（血清 1ml、血漿 1ml）、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）

（情報）*RNF213* 遺伝子多型情報

（診療情報等）診断名、年齢、性別、発症日、入院日、身長・体重・腹囲、内服薬、血圧、modified Rankin Scale (mRS) スコア、NIH Stroke Scale (NIHSS)、既往歴、併存疾患名、血液検査、画像検査、認知機能検査、再開通療法の有無、血管病理検査(剖検例に限る)

【利用の目的】

主に、*RNF213* 遺伝子 p.R4810K 多型と脳血管障害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。

【遺伝子解析研究】（ 有 無）

【利用期間】

研究許可日より2025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 吉本 武史

電話 06-6170-1070（代表）（内線 60320）（応対可能時間：平日 9時～16時）

【バイオバンクでの検体・診療情報等の取扱い】

バイオバンクでは、お預かりした検体や診療情報等には匿名化処理を行い、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