臨床研究に関する情報公開（一般向け）

「紀伊半島の筋萎縮性側索硬化症/パーキンソン認知症複合（牟婁病）における遺伝子解析研究」へご協力をお願い

研究機関名 三重大学

研究責任者 大学院地域イノベーション学研究科 招聘教授 小久保康昌

1. 研究の概要

- 1) 研究の意義 紀伊半島南部に多発する筋萎縮性側索硬化症(ALS)とパーキンソン認知症複合 (parkinsonism-dementia complex; PDC、ALS/PDC)は、1) 特定地域に多発する、2) 家族内発症率が高い、3) パーキンソニズム、認知症、筋萎縮が同一患者に複合して出現する、4) 病理学的には異常凝集したタウ蛋白が広汎に出現する、5) 紀伊半島の他にはグアム島、インドネシア国パプア州にしか存在しない、といった特徴を持つ希少神経難病である。本疾患には有効な治療法がなく、発症原因は不明です。本疾患は、環境因と遺伝素因の相互作用による多因子遺伝疾患と考えられるが、本研究課題では、遺伝素因を明らかにします。
- 2) 研究の目的 研究テーマの専門家グループごとに、それぞれの課題の解決に向けた調査、検討を行い、本疾患の実態把握、原因究明、病態解明を目指します。

2. 研究の方法

- 1) 研究対象者 紀伊 ALS/PDC 患者、血縁者および地域住民の方
- 2) 登録期間（患者対象期間） 1996年～2025年
- 3) 研究期間 2014年6月4日～2025年3月31日まで（更新あり）
- 4) 研究方法 ①候補遺伝子解析、②連鎖解析、③次世代シーケンサーを用いた全ゲノム解析、④エピジェネティクス解析、⑤ミトコンドリア遺伝子解析、⑥RNA 発現解析、⑦Guam およびパプア州の ALS/PDC 患者との遺伝学的比較

この研究は、三重大学医学部倫理委員会の承認を受け、三重大学医学部附属病院長の許可を受けて実施するものです。これまで、本研究に同意を頂いた方の血液検体やその他組織検体、およびDNA検体を用いて遺伝子解析を行います。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。研究への参加を明確に拒否されている方の検体を研究に用いることはありません。

- 5) 使用する試料の項目 生体試料、病理検体
- 6) 使用する情報の項目 臨床情報
- 7) 情報の保存 三重大学大学院地域イノベーション学研究科小久保研究室
- 8) 情報の保護 三重大学医学系研究科腫瘍病理学講座 石井 健一郎
- 9) 資金源および財政上の関係（利益相反に関する事項）

本研究では、【厚生労働科学研究費、日本学術振興会科学研究費】を使用します。本研究を行うにあた

り、研究責任者および研究担当者は、「三重大学大学院医学系研究科・医学部・附属病院における臨床研究に係わる利益相反マネジメント規程」に従い、三重大学大学院医学系研究科・医学部・附属病院臨床研究利益相反委員会に必要事項を申告し、審査を受け、承認を得ています。

10) 研究計画書および個人情報の開示

あなたのご希望があれば、個人情報の保護や研究の独創性の確保に支障がない範囲内で、この研究計画の資料等を閲覧または入手することができますので、お申し出ください。また、この研究における個人情報の開示は、あなたが希望される場合にのみ行います。あなたの同意により、ご家族等（父母）、配偶者、成人の子又は兄弟姉妹等、後見人、保佐人）を交えてお知らせすることもできます。内容についておわかりになりにくい点がありましたら、遠慮なく担当者にお尋ねください。この研究はあなたのデータを個人情報がわからない形にして、学会や論文で発表しますので、ご了解ください。この研究にご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。また、あなたの試料・情報が研究に使用されることについてご了承いただけない場合には研究対象としないので、下記の連絡先までお申し出ください。この場合も診療など病院サービスにおいて患者の皆様に不利益が生じることはありません。あなたが研究を拒否された場合、これまで取得したデータは全て削除します。ただし、解析中もしくは論文執筆中のデータ、また、既に学会や論文で発表されたデータについては、削除できないことがありますことをご了承ください。拒否される場合は、お早めにご連絡をお願い致します。

<問い合わせ・連絡先>

所属 氏名：小久保康昌

電話：(月、水、木：9時30分～15時30分) 059-231-5117 ファックス：059-231-5117

E-mail: kii-project@clin.medic.mie-u.ac.jp

三重大学内組織

学外分担者

葛原茂樹・鈴鹿医療科学大学 看護学部・特任教授

森本 悟・三重大学医学部腫瘍病理学講座・リサーチアソシエイト

慶應義塾大学医学部生理学教室・特任助教

佐々木良元・桑名市総合医療センター脳神経内科・部長

三重大学外組織

研究分担施設および責任者

石浦浩之・東京大学医学部附属病院神経内科・助教

辻 省次・東京大学医学系研究科・特任教授

岩田 淳・東京大学 医学部附属病院神経内科・講師

服部信孝・順天堂大学医学部脳神経内科・教授

研究協力施設および責任者

宮崎光一・町立南伊勢病院・院長

久留 聡・国立病院機構鈴鹿病院・院長

Mohamad Hasan Machfoed・Airlangga University, Indonesia

研究協力者

後藤雄一・国立精神・神経医療研究センター神経研究所・疾病研究第二部部长

Gerard Schellenberg・University of Pennsylvania School of Medicine

Douglas R Galasko・University of California, San Diego

奥宮清人・京都大学東南アジア地域研究研究所 研究員

松林公蔵・京都大学東南アジア地域研究研究所 名誉教授

桑野良三・社会福祉法人旭川荘 旭川荘総合研究所 特別研究員

濱野利明・関西電力病院 神経内科・部長

津崎光司・関西電力病院 神経内科・医員