

ヒトゲノム・遺伝子解析研究等に関する情報公開用文書

西暦 2024 年 2 月 10 日作成

研究課題名	オミックス解析による脊髄性筋萎縮症の予後指標開発研究
研究の対象	成人の SMA 患者及び SMA 以外の神経筋疾患患者の方
研究目的 ・方法	<p>遺伝子情報に基づき、RNA やタンパク質など遺伝子産物が産生されます。脊髄性筋萎縮症 (SMA) は主に、<i>SMN1</i> という遺伝子の異常により SMN タンパク質が欠乏するために発病する神経筋疾患です。運動神経が障害され、筋力が徐々に衰えます。発病や病気が進行する仕組みは十分に分かっておらず、病気の状態や予後を知る指標も見出されていません。</p> <p>一方、ヌシネルセンなどの SMA 治療薬が開発されました。臨床試験では乳幼児の時に発病した患者さんの運動や寿命を大きく改善することが示されましたが、効果が少ない例もありました。また、大人の患者さんに対する効果は、いまだ不明のままです。</p> <p>そこで私たちは、大人の SMA 患者さんを対象にし、診察・各種検査所見に加え、血液、脳脊髄液、白血球細胞に含まれる遺伝子産物などを調べ、他の神経筋疾患患者さんと比較することで、SMA の状態や治療効果を予測、判定できる指標 (バイオマーカーといいます) を開発し、病気のさらなる理解とより良い治療へとつなげたいと考えています。</p>
研究期間	西暦 2021 年 1 月 13 日 ~ 西暦 2029 年 3 月 31 日
研究に用いる 試料・情報の 種類	試料：血液、脳脊髄液、尿、白血球細胞等 臨床情報：診療録、検査結果 (血液検査、尿検査、放射線画像、生理検査) 等 なお、試料、診察情報、検査結果、研究解析結果は匿名化 (個人の識別ができないようにすること) されています。
外部への 試料・情報の 提供	名古屋大学附属病院神経内科に得られた試料・臨床情報の提供を行います。データ・試料の提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で、郵送にて行います。対応表は、本研究の個人情報管理者が保管・管理します。
研究組織	名古屋大学大学院医学系研究科神経内科・教授・勝野雅央 名古屋大学大学院工学研究科生命分子工学専攻・教授・馬場嘉信 名古屋大学大学院工学研究科生命分子工学専攻・特任准教授・湯川博 名古屋大学大学院工学研究科生命分子工学専攻・特任准教授・小野島大介 横浜市立大学大学医学研究科神経内科学・脳卒中医学・教授・田中章景 横浜市立大学附属市民総合医療センター脳神経内科・准教授・上田直久 鹿児島大学学術研究院医歯学域医学系・教授・高嶋 博

ヒトゲノム・遺伝子解析研究等に関する情報公開用文書

京都大学医学部附属病院脳神経内科・助教・綾木 孝
東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科脳神経病態学分野（神経内科）・教授・横田隆徳
東北大学大学院医学系研究科神経内科学・教授・青木正志
神戸大学大学院医学研究科内科学講座脳神経内科学分野・准教授・関口兼司
国立病院機構大阪刀根山医療センター脳神経内科・小児神経内科部長・齊藤利雄

本研究に関する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。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方に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出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

横浜市立大学附属市民総合医療センター脳神経内科 電話番号 045-261-5656（代表）

横浜市立大学附属市民総合医療センター脳神経内科・准教授・上田直久（内線 7350）

問合せ先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

〒232-0024 横浜市南区浦舟町 4-57

横浜市立大学附属市民総合医療センター脳神経内科（研究責任者）上田 直久

（説明担当医師及び診療担当医師）林 紀子

電話番号：045 - 261 - 5656（代表）