

『神経変性疾患における原因遺伝子異常の解明に関する研究』に関する情報公開文書

Ver.1 (2024/12/12 作成)

1. 研究の名称

神経変性疾患における原因遺伝子異常の解明に関する研究

2. 倫理審査と許可

京都大学大学院医学研究科・医学部及び医学部附属病院 医の倫理委員会の審査を受け、研究機関の長の許可を受けて実施しています。

3. 研究機関の名称・研究責任者の氏名

京都大学大学院医学研究科 多系統萎縮症治療学講座 特定准教授 兼 医学部附属病院 脳神経内科 山門穂高

4. 研究の目的・意義

神経変性疾患における原因遺伝子異常の解明を目的とする。神経変性疾患は原因不明の神経難病であり、筋萎縮性側索硬化症、パーキンソン病あるいはパーキンソン病関連疾患、アルツハイマー病に代表される認知症関連疾患、などが挙げられる。近年の研究により共通した発症メカニズムが推定されているが、予後改善効果を認める薬物治療が確立されていない。

一例として、パーキンソン病においては5-10%が家族性に発症し、家族性パーキンソン病と呼ばれている。その中で原因遺伝子が特定されている症例は20%未満に留まっているが、その中からたんぱく分解系やミトコンドリア機能の異常がパーキンソン病の病因候補として見い出されてきた。これらの遺伝子異常は孤発例の一部（5%未満）でも検出され、家族性の症例に限らずパーキンソン病の病態に関与しているものと思われる。

家族性発症を示す予後不良の疾患のうち、癌、とくに家族性乳癌においては、遺伝子検査の臨床応用が進んでいる。欧米では家族性乳癌の疑われる対象群に対し、原因遺伝子であるBRCA1/2の遺伝子検査を実施し、変異が認められた場合は、乳癌や卵巣癌の予防処置（予防的乳房切除、抗エストロゲン剤の服用、卵巣切除）、あるいは重点的スクリーニングが日常的に行なわれている。神経変性疾患においても、頻度は少ないものの家族性発症は見られるので、原因遺伝子の解明が出来れば、乳癌同様に予防処置や重点的スクリーニング、さらには原因遺伝子を標的とした新規治療法の開発に応用できる可能性がある。さらに孤発例での検討を通じて、原因遺伝子が神経変性疾患の発症に広く関与することが明らかになれば、家族性の症例に留まらない新規治療法の開発につながることを期待される。

5. 研究実施期間

2014年6月24日より2034年3月31日まで

6. 対象となる試料・情報の取得期間

2014年6月24日より2034年3月31日の間に、京都大学医学部附属病院脳神経内科を受診し、神経変性疾患が疑われる患者さん

7. 試料・情報の利用目的・利用方法

家族性発症を認める神経変性疾患罹患患者および同一家系内の非罹患患者を対象としたゲノムシーケンシングを実施し、疾患原因遺伝子を探索する。併せて神経変性疾患の孤発例と対象健常者を対象に全ゲノムあるいは全エクソンの塩基配列決定を行い、家族例で同定された遺伝子異常および他の遺伝子異常の有無を検討する。この際には日本人健常者のゲノムシーケンス解析情報も利用し、効率的な遺伝子変異の検索を行う。またGP2プロジェクト(<https://gp2.org/ja/>)への資料・情報の提供を行う可能性がある。

8. 利用または提供する試料・情報の項目

末梢血：末梢静脈より 20 cc 程度採血し，血中の白血球よりゲノム DNA を抽出する

9. 利用または提供を開始する予定日

研究機関の長の実施許可日。

10. 当該研究を実施する全ての共同研究機関の名称および研究責任者の職名・氏名

京都大学大学院医学研究科 多系統萎縮症治療学講座 特定准教授 兼 医学部附属病院 脳神経内科
山門 穂高

11. 試料・情報の管理について責任を有する者の氏名または名称

京都大学大学院医学研究科 多系統萎縮症治療学講座 特定准教授 兼 医学部附属病院 脳神経内科
山門 穂高

12. 研究対象者またはその代理人の求めに応じて、研究対象者が識別される試料・情報の利用または他の研究機関への提供を停止すること及びその方法

ご自身の試料・情報を研究に利用されたくない方は、連絡先までその旨お知らせ頂ければ、解析対象から削除します。

13. 他の研究対象者等の個人情報および知的財産の保護等に支障がない範囲内での研究に関する資料の入手・閲覧する方法

他の研究対象者等の個人情報及び知的財産に支障がない範囲で研究に関する資料の入手・閲覧が可能です。希望される方は、問合せ窓口までお知らせください。

14. 研究資金・利益相反

1) 研究資金の種類および提供者

京都大学脳神経内科が取得している省庁等の公的研究費

2) 提供者と研究者との関係

資金提供者は研究の企画、運営、解析、論文執筆に関与しません。

3) 利益相反

利益相反について、京都大学利益相反ポリシー、京都大学利益相反マネジメント規程に従い、京都大学臨床研究利益相反審査委員会において適切に審査しています。

15. 研究対象者およびその関係者からの求めや相談等への対応方法

1) 研究課題ごとの相談窓口

京都大学大学院医学研究科 多系統萎縮症治療学講座 特定准教授 兼 医学部附属病院 脳神経内科
山門 穂高

(Tel) 075-751-3767

2) 京都大学の苦情等の相談窓口

京都大学医学部附属病院 臨床研究相談窓口

(Tel) 075-751-4748 (E-mail) ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp

16. 外国にある者に対して 試料・情報を提供する場合

・海外への提供先機関：GP2 プロジェクト，NIH

・提供先の国名：アメリカ合衆国

・適切かつ合理的な方法により得られた当該外国における個人情報の保護に関する制度に関する情報：

[個人情報の保護に関する制度の有無]

包括的な法令は存在しない。個別の分野に適用される法令のうち代表的なものとして、以下の法令が存在する。

電子通信プライバシー法 (Electronic Communications Privacy Act of 1986)

- URL : <https://bj.a.ojp.gov/program/it/privacy-civil-liberties/authorities/statutes/1285>

- 施行状況：1986 年 10 月 21 日施行
- 対象機関：個人データの電子的保存を行う公的部門（地方自治体を含む。）及び民間 部門
- 対象情報：「電子通信」（有線又は電子システムによって全部又は部分的に送信される、あらゆる性質の記号、信号、文章、画像、音声、データ、又は情報の伝達）
グラム・リーチ・ブライリー法（Gramm Leach Bliley Act）
- URL：<https://www.ftc.gov/tips-advice/business-center/privacy-and-security/grammleach-bliley-act>
- 施行状況：1999 年 11 月 12 日施行
- 対象機関：金融サービス業に「実質的に従事する（significantly engaged）」民間の金融 機関
- 対象情報：「非公開個人情報（Non-Public Personal Information）」（金融サービスの提供を通じて顧客から収集されるあらゆる情報）
医療保険の携行性と責任に関する法律（Health Insurance Portability and Accounting Act）
- URL：<https://www.cdc.gov/phlp/publications/topic/hipaa.html>
- 施行状況：1996 年 8 月 21 日施行
- 対象機関：公的機関（地方自治体を含む。）及び民間機関
- 対象情報：「保護されるべき健康情報（Protected Health Information）」（健康状態、医療の提供、医療費の支払いに関連する情報で、個人に結びつけることが可能なもの）

[個人情報の保護に関する制度についての指標となり得る情報]

EU の十分性認定 2：なし

APEC の CBPR システム 3：2012 年 7 月 25 日参加

[OECD プライバシーガイドライン 8 原則に対応する事業者等の義務又は本人の権利]

APEC の CBPR システム参加エコノミーである場合、民間部門については、外国にある第三者に対する個人データの提供に伴うリスクについての本人の予測可能性は一定程度担保されると考えられるため、本項目に係る情報提供は必ずしも行う必要がない。

・当該者が講ずる個人情報の保護のための措置に関する情報：

すべてのデータは、サンプルが GP2 に送付される前に匿名化されます。GP2 は、コーディングされた生体試料および/またはデータを受け取り、キーにアクセスできないため、これらのサンプルから得られた遺伝データを個々の患者とリンクすることはできません。

サンプルが含まれる参加者の機密性は、慎重に保持され、最高レベルのセキュリティで保護されま
す。参加 PI は、GP2 と共有するデータおよびサンプルを疑似匿名化し、患者に関する情報とは無関係
の文字列である ID コードを各参加者に割り当てることが求められます。個人データの最高の保護を確
保し、データを二重に疑似匿名化するために、追加の GP2 ID がサンプルに割り当てられます。

匿名化された情報は、GDPR に準拠したオンラインサーバー（Google Cloud Storage; Monogenic portal <https://monogenic.gp2.org/index.html>) で安全に保管されます。詳細については、GP2 データ保護影響評価をご覧ください。