

愛知医科大学病院を受診している患者さんへ

当院では、下記の研究を実施しています。この研究は、愛知医科大学医学部倫理委員会において、ヘルシンキ宣言の趣旨に添い、人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針等を遵守し、医の倫理に基づいて実施されることが審査され認められた研究です。

今回の研究は、対象となる患者さん一人ずつから直接同意を得ない場合がありますので、研究内容の情報を公開し、研究対象者となることを拒否できる機会を与えることが求められているものです。もし、この研究に関するお問い合わせなどありましたら、以下の「問い合わせ先」までご連絡ください。

記

研究課題名	白質脳症の診断、臨床病理学的検討および原因遺伝子の検索
研究機関名	愛知医科大学病院
研究機関の長	病院長 道勇 学
担当科等	加齢医科学研究所
研究責任者	講師 曾根 淳
試料・情報を利用する学外の研究機関名・研究責任者名	横浜市立大学遺伝学 松本 直通
研究の意義・目的	本研究では、臨床所見、皮膚生検所見、遺伝子検査などの結果から、エオジン好性核内封入体病(NIID)、FXTAS (fragile X associated tremor/ataxia syndrome)、HDLS(軸索スフェロイドを伴った遺伝性白質脳症)、Vanishing white matter disease、CADASIL (Cerebral arteriopathy,autosomal dominant, with subcortical infarcts and leukoencephalopathy)、CARASIL (Cerebral autosomal recessive arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy) などをはじめとする白質脳症が疑われる症例の、臨床情報および病理標本を蓄積します。また、非白質脳症症例および非神経疾患症例と比較検討を行うことで、白質脳症の病態を明らかにします。さらに、原因遺伝子が明らかとなっていない症例および疾患に関しては、次世代シーケンサーを用いて、遺伝子配列を網羅的に解読する事により、原因遺伝子の同定を目指します。
対象となる患者さん	愛知医科大学病院で死後に病理解剖を受けられた患者さん 愛知医科大学病院で、組織を採取された、あるいは組織の検査を受けられたことがある患者さん 愛知医科大学加齢医科学研究所が行なっている、病理解剖および愛知医科大学加齢医科学研究所ブレインリソースセンターへの登録に承諾され、登録されているすべての方
研究の方法	愛知医科大学病院に、組織検査後、もしくは病理解剖後に保存されている組織標本を用いて、H&E染色、抗ユビキチン抗体を用いた免疫染色など、各種染色法を用いて染色し検討します。神経核内封入体病 (NIID) など一部の白質脳症を呈する疾患に認められるような、異常な所見の有無を検討します。また、加齢医科学研究所ブレインリソースセンターへの登録された方に関しては、遺伝子検査にて診断可能な疾患が複数含まれるため、状況に

	<p>よっては、凍結保存されている病理標本から遺伝子を抽出し、すでに報告されている白質脳症の遺伝子変異の有無を検討します。</p> <p>その上で、それぞれの疾患群に分類し、疫学、自然歴、および病理学的検討、遺伝子変異および分子病態について、多数例での検討を行います。</p> <p>また、上記の検討で診断がつかない症例を収集し、臨床症候、病理所見、遺伝学的検討により病態の検討を行います。</p> <p>希望があれば、個人情報の保護や、研究での独創性の確保に支障を来さない範囲内で、この研究計画の内容を見ることができます。</p>
研究期間	研究実施承認日 ～ 2028年3月31日
研究に用いる試料・情報	<p>試料：【皮膚等の組織および病理解剖後の組織標本】</p> <p>情報：【臨床経過、診察所見、血液検査や画像検査結果などの各種検査結果、皮膚生検所見、遺伝子検査結果、病理検査結果等】</p>
外部への試料・情報の提供	次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析を行う場合には、共同研究機関である横浜市立大学において解析が行われます。
試料・情報の利用又は提供を希望しない場合	本研究への試料・情報の利用又は提供を希望しない方は、2025年3月31日までに、下記問い合わせ先まで申し出てください。
問い合わせ先	<p>愛知医科大学医学部 加齢医科学研究所</p> <p>担当者：講師 曾根 淳</p> <p>〒480-1195 愛知県長久手市岩作雁又1番地1</p> <p>電話 0561-62-3311 (内線 12082)</p>