

## 現在、脳神経内科／脳血管内科／脳神経外科では、バイオバンクご協力者からいただきました試料・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試料・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】

若年性脳血管障害におけるもやもや病感受性遺伝子多型 RNF213 p.R4810K の解析  
MOYAmoya disease-susceptibility gene in JUVenile stroke study (MOYA-JUV study)

### 【研究対象者】

研究許可日より 2036 年 3 月 31 日までの間に、国立循環器病研究センターにてバイオバンクの同意を頂いた患者さんの内、60 歳までに脳梗塞もしくは一過性脳虚血発作を発症し、脳動脈に閉塞もしくは狭窄がある患者

### 【利用している試料・診療情報等】

1. (試料) 検体 DNA 500ng (RNF213 遺伝子多型)
2. (診療情報等)

(すべての患者さんから取得する情報)

- 初回脳卒中発症時の年齢、性別、既往歴、2 親等以内の脳血管障害の家族歴、動脈硬化危険因子の有無（高血圧、脂質異常症、糖尿病）、喫煙歴、飲酒歴、自己抗体の有無・種類、血液凝固異常症の有無・種類、発症前の収縮期血圧、発症前の拡張期血圧、総コレステロール値、LDL-コレステロール値、HDL-コレステロール値、認知機能 (MOCA-J)、頭部 MRI/CT/脳血管撮影の画像所見

### 【試料・診療情報の管理責任者】

国立循環器病研究センター 理事長 大津 欣也

### 【利用の目的】

本研究では、バイオバンクに登録された頭蓋内脳動脈狭窄および閉塞を有する 60 歳未満の脳血管障害患者を対象として、もやもや病の感受性遺伝子\*とされている RNF213 遺伝子 p.R4810K 多型の有無を解析し、健常群および他の疾患群の保有率と比較することで若年性脳血管障害における遺伝的素因の解明を目指します。  
(\*感受性遺伝子とは：特定の疾患または障害になりやすくなる突然変異のこと.)

### 【遺伝子解析研究】 ( 有 )

### 【共同利用研究機関・共同利用責任者】 (2017 年 5 月 29 日まで)

京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻環境衛生学分野 准教授 原田浩二

### 【外部機関への情報等の提供】

試料を、上記の研究機関で共有し、共同で研究を行います。共有する際は、あなたのお名前等は記載せず、

---

### 【バイオバンクでの試料・診療情報等の取扱い】

バイオバンクでは、お預かりした試料や診療情報等には特定の個人を直ちに識別できないよう加工を行い、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 21050)

E メール：biobank-jimu@ml.ncvc.go.jp

個人が直接特定できないようにします。

提供方法：直接手渡し

**【利用期間】**

研究許可日より 2036 年 3 月 31 日までの間(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：脳神経内科 部長 猪原 匡史

研究内容の問い合わせ担当者：脳神経内科 医師 石山 浩之

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

---

**【バイオバンクでの試料・診療情報等の取扱い】**

バイオバンクでは、お預かりした試料や診療情報等には特定の個人を直ちに識別できないよう加工を行い、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 21050)

Eメール：biobank-jimu@ml.ncvc.go.jp