

当センターに外来受診および入院、または健康診断を受診された患者さん・ご家族様へ

研究へのご協力をお願い

この研究は、普段の診療および別研究で得られた以下の情報・生体試料を用いてまとめるものです。この研究のために、新たな検査等はいりません。ご自身またはご家族がこの研究の対象者にあたると思われる方で、ご質問がある場合、以下の担当者までご連絡ください。また、この研究に診療の情報を使ってほしくないとのご意思がある場合も、遠慮なくご連絡ください。お申し出以降は、その方の情報はこの研究には利用せず、すでに収集した情報があれば削除します。お申し出による不利益は一切ありません。ただし、解析を終了している場合には、研究データから情報を削除できない場合がありますので、ご了承ください。

【対象となる方】

・当センターにおいて「*RNF213* 遺伝子多型の迅速検査を含む測定システム構築 System Construction of Rapid and Elegant Evaluation for the Novel and Inventive Nuclear Gene: *RNF213* polymorphism (SCREENING *RNF213*)」(課題番号: R21081)」または「脳血管障害における遺伝子多型の多施設前向き登録研究(課題番号: M29-003)」において *RNF213* 遺伝子バリエーションを解析済みで *RNF213* 遺伝子のバリエーションが判断可能な方

【研究課題名】 *RNF213* 遺伝子バリエーションの迅速検査のための遺伝子解析法の評価

【研究責任者】

国立循環器病研究センター 脳神経内科 部長 猪原 匡史

【研究の目的・意義】

この研究の目的は、脳血管疾患患者および脳血管疾患以外の疾患を有する方および一般健診受診者を対象に、*RNF213* 遺伝子バリエーションの迅速検査のための遺伝子解析法について、検査の正確さや再現性を確認し、将来的に診療で使うための運用ルールや検体の取扱いを整備することです。研究で得られた結果は、今後の製品化の検討に用います。なお、取得した情報は個人が特定されないように扱います。

【利用する生体試料・診療情報】

■生体試料：血液、血液から抽出したゲノム DNA

■診療情報（二次利用）：

1. すべての参加者から情報をいただく項目（カルテに記載がある場合に取得します）：
 - a. 脳血管障害既往、その他の既往・併存疾患（高血圧、糖尿病、脂質異常症〔家族性高

コレステロール血症]、心房細動、甲状腺機能亢進症、甲状腺機能低下症、てんかん発作、皮質形成異常（大脳表面の発生段階での異常）、低栄養、サルコペニア[筋力低下]など、内服薬

b. 検体検査

- ・血球計数検査(白血球数、赤血球数、血小板数)
- ・血液生化学的検査(体内の水分・ミネラルのバランス、栄養状態、肝臓・腎臓・心臓・甲状腺の機能、炎症の有無、コレステロールなどの脂質、免疫の異常に関連する自己抗体の有無、血管をつくる細胞の働きに関連するたんぱく質である Caveolin-1（カベオリン 1））

c. 画像所見

- ・MRI もしくは CT 所見

2. 脳卒中および心血管疾患のタイプや病名に応じて情報をいただく項目

a. 脳梗塞：臨床診断、先行する一過性脳虚血発作、心房細動における脳梗塞

のリスクスコア、病変の情報、治療内容、入院中イベント

b. 一過性脳虚血発作（TIA）：TIA エピソードの回数、自覚症状、TIA のリスクスコア、症状消失のタイミング、症状の原因と予想される血管系、TIA の発症機序、病巣の情報、治療内容、入院中のイベント

c. 無症候性頭頸部動脈狭窄・閉塞症：狭窄・閉塞血管の部位、狭窄の程度、側副血行の分類

d. もやもや病：発症年齢、梗塞・出血の部位、治療内容

■先行研究での *RNF213* 遺伝子バリエーション検査結果（二次利用）：

「*RNF213* 遺伝子多型の迅速検査を含む測定システム構築（SCREENING *RNF213* 研究）(R21081)または脳血管障害における遺伝子多型の多施設前向き登録研究(M29-003)で解析した *RNF213* 遺伝子バリエーション検査結果

【生体試料・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

【研究の実施体制】

この研究の実施体制は以下のとおりです。

研究代表者

国立循環器病研究センター 脳神経内科 部長 猪原 匡史

共同研究機関・研究責任者

1. 富山大学 脳神経外科 教授 黒田 敏

2. 株式会社島津製作所 分析計測事業部[※] イグノス統括部 副統括部長 叶井 正樹

【外部機関への情報等の提供】

この研究で収集した生体試料・情報を、以下の機関に提供し、解析を行います。提供の際は、あなたのお名前等は削除し、個人を直接特定できないようにします。

機関名：株式会社島津製作所

研究責任者：分析計測事業部 ダイアグノスティクス統括部 副統括部長 叶井 正樹

提供方法：生体試料はセキュリティサービスを利用した郵送・宅配、または委託業者による輸送。情報は、ファイルにパスワードを設定し、電子メールに添付または SharePoint などの情報共有システムにて共有

【研究期間】研究許可日より2028年3月31日まで（予定）

生体試料・情報の利用または提供を開始する予定日：2026年9月23日

【個人情報の取り扱い】

お名前、住所等の個人を直接特定する情報については厳重に管理し、学会や学術雑誌等で公表する際には、個人を特定できない形で行います。

【この研究の結果について】

この研究は、ご自身または血縁者の方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ので、研究の結果を個別にお知らせすることはありません。しかし、この研究の実施期間中に新たな知見が得られ、医学上開示することが有益であると判断できる結果が得られた場合は、お知らせすることができます。その場合ご自身または血縁者へ結果をお知りになりたいかどうかお伺いいたします。それでもなおご希望にならない場合は、無理に結果を開示することはいたしませんのでご安心ください。ただし、ご自身が結果等をお知りになりたくなくとも、血縁者の方がご希望になられた場合には、どのように対応すべきか倫理審査委員会へ相談し、必要に応じて血縁者の方へお知らせする場合があります。

【問合せ先】

国立循環器病研究センター 脳神経内科 医師 石山 浩之
電話 06-6170-1070