

## 当院にて脳神経外科領域の血管奇形疾患で手術治療を受けた方、

### およびそのご家族の方へ

この研究は、脳神経外科領域の血管奇形疾患において原因遺伝子または疾患感受性遺伝子、修飾遺伝子を明らかにして病態を解明することを目的としています。過去の診療において採取させていただいた血液や手術によって取り出された体の一部を、診療記録とともにこの研究に利用させていただきたく考えております。

#### 1. 研究課題

脳神経外科領域の血管奇形疾患の遺伝子解析研究

#### 2. 対象となる方

富士脳障害研究所附属病院において、血管奇形疾患の治療をお受けになった方を解析の対象としています。

#### 3. 研究期間

研究期間は倫理審査委員会承認後から5年間（2026年12月31日まで）を予定しております。研究期間は、必要に応じて延長することがあります。

#### 4. 研究の目的

この研究は、脳神経外科領域の血管奇形疾患の発症の原因やメカニズムの解明のために、生まれながらの体質と関係するかどうか、あるいは生まれた後に発生した遺伝子の変化と関連するかどうかを、血液や手術等で得られた組織などから取り出した遺伝子およびタンパク質等を調べることにより正確に診断できるようにしようとするものです。なお、この研究のために使われる血液や手術等で得られた組織などは、医学の発展にともなって将来計画される別の研究にとっても貴重なものになる可能性がありますので、あなたの同意がいただけるならば、将来、別の病気の遺伝子研究のためにもできましたら使わせていただけるようお願いいたします。

#### 5. 研究の方法

過去の診療において採取させていただいた組織（血管奇形病変や周囲組織）を用います。これらの組織に含まれるDNA、RNA、タンパク質という物質を取り出し、これを調べます。「DNA」は、A、T、G、Cという四つの印の連続した鎖です。印は、一つの細胞の中で約30億個あり、その印がいくつかつながって遺伝子を司っています。このつながりが

遺伝子です。一つの細胞の中には2万から3万個の遺伝子が散らばって存在しています。このなかのどの部分が、あなたの血管奇形の病気の程度や進み具合、血管奇形になりやすいかはまだはっきり分からない段階ですのでDNA・遺伝子のすべてについて調べる予定です。DNAから作り出されるRNA、タンパク質についても同様です。これらのなかには血管奇形だけで起こっている情報と、あなたの体質と関連する親から子に受け継がれていく情報が含まれます。

こうして調べたあなたの情報は、他の患者さんの情報と合わせて解析を行い、DNA・遺伝子のどの部分の情報が治療に役立てられそうかを調べます。さらに、これまでの診療でカルテに記録されている血液検査や尿検査結果、画像検査、病理検査などのデータを収集して、ゲノム・遺伝子解析結果と照合し、その臨床病理学的意義の解明研究を行います。特に患者さんに新たにご負担いただくことはありません。

我々が採取した血管奇形組織などの試料は、それに付随する個人が特定できない範囲での上記臨床情報とともに、東京大学医学部脳神経外科研究室へ送付されます。提供される試料や情報・データ等は、セキュリティーの確保された電子データとして、あるいは専門業者による郵送などにて各施設間にて授受を行います。

## 6. オプトアウトの期間

2026年12月31日までです。

この研究のためにご自分のデータを使用してほしくない場合は主治医にお伝えいただくか、下記の研究事務局までご連絡ください。代諾者からのご連絡でも結構です。ご連絡をいただかなかった場合、ご了承いただいたものとさせていただきます。

## 7. 個人情報の保護

この研究に関わって収集される試料や情報・データ等は、外部に漏えいすることのないよう、慎重に取り扱う必要があります。

あなたの人体試料や情報・データ等は、患者固有の個人標識番号をつけて対応表のある匿名化を行い、全ての解析はこの番号のみを使って行います。東京大学医学部脳神経外科に送られ解析・保存されますが、匿名化できる個人情報については、解析や送付前に氏名・住所・生年月日等の個人情報を削り、代わりに新しく符号をつけ、どなたのものか分からないようにした上で、管理責任者が、個人情報管理担当者のみ使用できるパスワードロックをかけたパソコン、及び鍵のかかるロッカーで厳重に保管し、外部からのアクセスを不可能とします。ただし、必要な場合には、当研究室においてこの符号を元の氏名等に戻す操作を行い、結果をあなたにお知らせすることもできます。

研究結果は、個人が特定出来ない形式(必要な場合にのみ、年齢、性別のみを記載し、個人を特定する恐れのあるイニシアル等は用いない)で学会発表や学術雑誌及びデータベース上で公表します。またゲノムデータの公開を行う場合、自由なアクセスが可能な公共

データベースへの登録は、体細胞変異情報に限定、または胚細胞の配列情報については個人が特定されないような集団での頻度などの集計された形とします。個人の胚細胞の配列情報に関しては研究者を含めた協議を行い許可されたものだけに限定的な公開を行います。この研究はどの時点で同意を撤回することも自由ですが、一度研究の成果、遺伝子の情報を公開してしまいますと、その部分については取り消しが非常に難しくなることをご理解ください。また公表されると、その情報が別の研究者によって別の観点から解析される可能性があることもご承知いただきたいと思います。しかし研究成果、遺伝子情報を公表することにより、国内外の研究者が情報を共有でき、あなたの病気の解明、治療法の開発がより早く進むと考えられます。

収集したデータは厳重な管理のもと、研究終了後5年間保存されます。しかし、将来の研究のための貴重な資源として、許可を得て、研究終了後も引き続き保管させて頂くこともあります。符号により誰の人体試料かが分からないようにした上で、使い切られるまで保管します。なお、将来、当該資料（試料）等を新たな研究に用いる場合は、改めて当院倫理委員会の承認を受けた上で用います。

なお研究データを統計データとしてまとめたものについてはお問い合わせがあれば開示いたしますので下記までご連絡ください。ご不明な点がございましたら主治医または研究事務局へお尋ねください。

- ・本研究に関する費用は、文部科学省科学研究補助金（基盤研究（B））から支出されていません。
- ・本研究に関して、開示すべき利益相反関係はありません。
- ・尚、あなたへの謝金はございません。

2021年12月

お問い合わせ先

富士脳障害研究所附属病院

脳神経外科部長 小野秀明

住所：静岡県富士宮市杉田 270-12

電話：0544-235155