

富山大学附属病院 脳神経外科の研究に参加された患者さん・ご家族様へ

### 研究へのご協力をお願い

当院では、以下の臨床研究を実施しています。この研究は、当院の他研究（詳細は以下の【対象となる方】に記載しております）で得られた以下の情報の解析結果をまとめるものです。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】富山大学脳神経外科において、2022年9月以降、以下国立循環器病研究センターとの共同研究に参加されている方

-*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)

【研究課題名】*RNF213* 関連脳血管症における polygenic risk score を用いた形質・疾患発症予測に関する研究 (Polygenic score for the Risk Evaluation of the Disease Incidence and Characteristics/Traits of *RNF213* Related Vasculopathy: PREDICT-RRV study)

#### 【研究責任者】

富山大学脳神経外科 教授 黒田 敏

#### 【研究の目的・意義】

この研究では、脳血管障害（脳梗塞や脳出血など）や全身の血管の病気がどのようにして起こるのかを、遺伝子の情報から解明することを目指しています。

具体的には、*RNF213* という遺伝子の変化(バリエーション)だけでなく、他にどのような遺伝的な特徴が組み合わさることで、これらの血管の病気が起こりやすくなるのかを調べます。この研究により、病気が起こる仕組みがより詳しくわかれば、将来的により効果的な治療法や予防法の開発につながることを期待されます。

#### 【利用する診療情報】

1. 共通した項目：生年月、身長、体重、腹囲、肥満度、喫煙・飲酒歴、家族歴、発症前の

日常生活の自立度、過去～現在の疾患、発症時・入院経過中・退院後の経過観察時の情報（日時、血圧、疾患の重症度、日常生活の自立度、内服薬、再発や新たに発症した疾患など）

2. 虚血性脳卒中、一過性脳虚血発作、出血性脳卒中、くも膜下出血、てんかん、無症候性頸動脈狭窄・閉塞症、脳動静脈奇形、硬膜動静脈瘻、静脈洞血栓症、もやもや病を含む、疾患に応じた個別項目（病変部位や重症度、治療内容、再発イベントなど）

3. 検体検査：血球検査（白血球、赤血球、血小板）、生化学検査（ナトリウム、カリウム、カルシウム、マグネシウムといった電解質、蛋白、肝・腎機能、脂質、ホルモン、自己抗体、など）、血液凝固検査、病理組織診断（血栓や脳・脳血管）

4. 画像検査・画像データ：MRI・CT・脳血管造影検査の所見、頭頸部単純および造影 MRI、体幹部単純および造影 MRI、頭頸部単純および造影 CT、体幹部単純および造影 CT、脳血管造影検査、脳血流 SPECT、脳および体幹部 PET、頭頸部および体幹部レントゲン、頭頸部および体幹部超音波 \*機械学習による評価を行う場合もあり

5. 生理検査：心電図、脳波など

6. 各種認知機能検査

7. ゲノムデータ・バリエーション

RNF213 を含むバリエーション情報、SNP 解析、全ゲノムシーケンスデータ、および同データより得られるバリエーション情報

#### 【情報の管理責任者】

富山大学附属病院 病院長 山本 善裕

#### 【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. 東京大学医学部脳神経外科教授 齊藤 延人

この研究以外の研究で得られた生体試料・情報をこの研究に提供のみ行う機関・人  
富山大学 脳神経外科教授 黒田 敏

情報の収集・提供を業務としており、その情報をこの研究に提供する機関・責任者

東京大学医学部脳神経外科教授 齊藤 延人

国立循環器病研究センター 脳神経内科 部長 猪原匡史

【外部機関への情報等の提供】

SNP アレイ、全ゲノム解析のため、以下の業務委託機関に富山大学が当院の共同研究として参加している SCREENING RNF213 研究で得られた血液検体から抽出した DNA 検体を提供します。提供する際は、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。

業務委託機関：SNP アレイ解析-片山化学工業、和研薬、理研ジェネシス。全ゲノムシーケンス解析-薬研社、理研ジェネシス

提供方法：セキュリティ・サービスを利用した郵送または直接手渡し

【研究期間】 研究実施許可日より 2030 年 3 月 31 日まで（予定）

情報の利用を開始する予定日：研究実施許可日から 2 週間後

【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。

この文書は、研究期間中、[承認後各施設で記載]に公開しています。将来、この研究の計画を変更する場合や、収集した情報を新たな研究に利用する場合は、研究倫理審査委員会の承認と、当機関の許可を受けて行われます。その際も、個別にお知らせしない場合は、同ページに公開いたします。

【この研究の結果について】

この研究は、ご自身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。研究結果は、個人が特定されない形で学会及び論文にて発表を行います。成果発表時には研究承認番号を記載します。

【問合せ先】

富山大学 脳神経外科 黒田 敏

電話 076-434-2315（病院代表）