

臨床研究に関するお知らせ

宮崎大学医学部附属病院脳神経内科および共同研究機関では、下記の臨床研究を実施しています。皆様には本研究の趣旨をご理解いただき、ご協力を賜りますようお願い申し上げます。

研究課題名: 同じ遺伝子変異を有する日本の Perry 病 2 家系の臨床比較及び遺伝学的検討

1. 研究の概要

Perry 病は、パーキンソニズム、うつ、体重減少、呼吸障害を主症状として、ダイナクチン遺伝子の変異によって生じる遺伝性の神経変性疾患ですが、症状や検査所見が症例によって異なります。この違いに関与する遺伝学低要因として、別の遺伝子変異が存在するのではないかという可能性が考えています。今回、ダイナクチン遺伝子の同じ変異をもつ家系の遺伝子を比較して症状や検査所見と関連する別の原因遺伝子の同定を試みます。

【研究代表者】

宮崎大学医学部附属病院脳神経内科 杉山 崇史

【共同研究期間】

北海道大学大学院医学研究院神経病態学神経内科学教室（責任者：矢部 一郎）

横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学教室（責任者：松本 直通）

順天堂大学大学院医学研究科 PD 長期観察共同研究講座（責任者：坪井 義夫）

2. 目的

Perry 病は、パーキンソニズム、うつ、体重減少、呼吸障害を主症状として、ダイナクチン遺伝子の変異によって生じる遺伝性の神経変性疾患ですが、症状や検査所見が症例によって異なります。この違いに関与する遺伝学低要因として、別の遺伝子変異が存在するのではないかという仮説を検証するのが今回の目的です。

3. 研究実施予定期間

この研究は、以下の期間において実施されます。

研究機関の長による実施許可日から 2026 年 3 月 31 日まで

4. 対象者

下記の患者さんを対象とします。

宮崎大学医学部附属病院脳神経内科に通院中または入院歴のある患者さんで、Perry 病と診断された 20 歳以上の方

北海道大学病院脳神経内科に入院歴のある患者さんの中で、北海道大学で実施している医 13-029「運動ニューロン疾患の発症素因に関する遺伝子解析」の対象患者のうち、2024 年 3 月 31 日までに Perry 病と診断された方

5. 方法

対象となる方のカルテ情報から、症状、画像所見、生理検査所見を利用させていただき、又、保存してある DNA を横浜市立大学遺伝学教室（責任者：松本 直通）にて遺伝子解析を行い、Perry 病の症状や検査所見と関連する新しい遺伝子変異の同定を試みます。

6. 費用負担

作成日

2024年9月1日 第1版作成

この研究を行うにあたり、対象となる方が新たに費用を負担することは一切ありません。

7. 利益および不利益

この研究にご参加いただいた場合の利益・不利益はありません。参加を拒否された場合でも同様です。

8. 個人情報の保護

研究にあたっては、対象となる方の個人情報を容易に特定できないように、数字や記号などに置き換えて使用いたします。

9. 研究に関する情報開示について

ご希望があれば、研究計画および研究方法についての資料を閲覧することができます。ご希望がある場合は、下記連絡先へ遠慮無く申し出てください。ただし、個人情報保護や研究の独創性確保に支障のない範囲内で情報開示を行います。

10. 研究資金および利益相反について

この研究に関する経費は、各施設の研究費および日本医療研究開発機構による研究委託費（課題名：未到達領域のロングリードジェノミクス：未解決症例の解明）の資金で実施します。

本研究は、企業および団体等と経済的な関与がないため、申告すべき利益相反はありません。

注1) 臨床研究における利益相反とは、研究者が当該臨床研究に関わる企業および団体等から経済的な利益（謝金、研究費、株式、医薬品・医療機器、検査・解析サービス等）の提供を受け、その利益の存在により臨床研究の結果に影響を及ぼす可能性がある状況のことをいいます。

11. 研究成果の公表

この研究で得られた研究成果を学会や医学雑誌等において発表します。この場合でも個人を特定できる情報は一切利用しません。

12. 参加拒否したい場合の連絡先

この研究に参加したくない（自分のデータを使ってほしくない）方は下記連絡先へ遠慮無く申し出てください。しかしながら、データ解析後、もしくは学会等で発表後は途中辞退することができない場合もあります。

13. 疑問、質問あるいは苦情があった場合の連絡先

この研究に関して疑問、質問あるいは苦情があった場合は下記連絡先へ連絡をお願いいたします。

宮崎大学医学部附属病院脳神経内科

氏名 杉山 崇史

電話：0985-85-7284