

## 1. 研究課題名

脳血管障害ともやもや病感受性遺伝子多型 *RNF213*p.R4810K の解析

## 2. 研究目的

本研究は、*RNF213* 遺伝子 p.R4810K 多型と脳血管障害を含む循環器病や認知機能障害などとの結びつきについて解明することを目的として実施しています。また、この遺伝子多型は、脂肪の代謝や血管内皮の機能変化などにも関与している可能性もあるため、その機序の解明も目的とします。加えて、脳血管障害の内、特に脳梗塞の再発との関連を明らかにすることも目的とします。また、*RNF213* 遺伝子 p.R4810K 多型による血管障害の病態評価のため、病理検体を用いた病理学的検討も行います。さらに、当社で開発している同多型検出キットの有用性を評価します。

当社は、国立循環器病研究センターと共同研究を実施し、島津テクノロジーに委託して *RNF213* 遺伝子 p.R4810K 多型の解析を行います。測定結果は同社より国立循環器病研究センターへ報告し、上記目的に利用されます。

## 3. 研究対象者

2012年1月1日より2028年3月までの間に、国立循環器病研究センターに外来受診、入院し、国立循環器病研究センター・バイオバンク事業の説明を受け、書面にてバイオバンクに同意された方。

## 4. 研究に用いる試料・診療情報等

試料：血液（血清，血漿），ゲノム DNA，病理検体（脳組織，脳血管，冠動脈，肺動脈，大動脈，腎動脈，上下肢末梢動脈）

解析情報：*RNF213* 遺伝子多型情報：ゲノム DNA を用いて解析します。

脂肪酸分画／脂質分析：血液（血清，血漿）を用いて解析します。

診療情報等：診断名とその詳細，年齢性別，生年月，喫煙・飲酒歴，家族歴，症状，発症日・時間帯，入院日，身長・体重・腹囲，内服薬，血圧，脳卒中発症後の生活自立度，神経学的重症度，既往歴，併存疾患名，経過情報，血液検査，画像生理検査，認知機能検査，再開通療法の有無，血管病理検査，治療内容

## 5. 情報の管理責任者

株式会社島津製作所 分析計測事業部 ダイアグノスティクス統括部 統括部長 中島宏樹

## 6. 本研究の実施体制

- ・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
- ・共同研究機関および研究責任者

熊本大学病院 循環器内科 教授 辻田 賢一  
株式会社島津製作所 分析計測事業部 ダイアグノスティクス統括部 臨床・微生物検査ビジ  
ネスユニット ビジネスユニット長 叶井正樹

## 7. 外部機関への情報等の提供

この国立循環器病研究センターの研究対象者の情報を、当社と共有し、共同で研究を行います。共有する際は、氏名等は記載せず、個人を特定できないようにします。

提供方法：パスワード付きのハードディスクを用いて直接手渡し、発送、またはアクセス制限された OneDrive を利用

\*ただし、情報共有を行う対象者は、バイオバンクの同意取得者のうち営利企業・機関への提供を拒否されている方を除きます。

また、以下の委託機関に国立循環器病研究センターより試料を提供します。提供する際は、あなたのお名前等は記載せず、個人を直接特定できないようにします。

### ① 委託機関名：島津テクノロジー（当社より委託）

提供する試料：ゲノム DNA, 血清または血漿

委託内容：RNF213 遺伝子 p.R4810K 多型の解析、脂肪酸分画／脂質分析

提供方法：発送, 直接手渡し

### ② 委託機関名：片山化学工業

提供する試料：ゲノム DNA

委託内容：SNP アレイ

提供方法：手渡し, 仮名化した符号をパスワード付きで共有

## 8. 研究期間

研究許可日より 2030 年 3 月までの間（予定）

情報公開日よりあなたの生体試料・情報を利用します。

## 9. 個人情報の保護

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。

## 10. この研究の結果について

RNF213 遺伝子 p.R4810K 多型と循環器病との関連はいまだ不明であり、本研究で得られる遺伝子解析や脂肪酸分画／脂質分析の結果は、対象者の健康状態等を評価するための情報として精度や確実性が不十分です。また、RNF213 遺伝子 p.R4810K 多型がもやもや病の発症に関与していることが報告されていますが、保有者がもやもや病を発症する割合は 300 人に 1 人で浸透率は必ずしも高くないことから、遺伝情報の開示により対象者および

その血縁者に精神的負担を与え、誤解を招くおそれがあります。したがって、本研究では原則として対象者に得られた結果の開示は致しません。

11. お問い合わせ先

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、本研究で提供された試料・診療情報等をこの研究課題に対しては利用することをご了承いただけない場合は、下記までご連絡ください。

株式会社島津製作所 分析計測事業部 ダイアグノスティクス統括部  
臨床・微生物検査ビジネスユニット 熊谷 英郷  
Tel. : 075-823-1351

12. 試料に関するお問合せ先

国立循環器病研究センター バイオバンク事務局  
電話：06-6170-1070（内線 31050）  
ファックス：06-6170-2179  
Eメール：biobank-jimu@ml.ncvc.go.jp