

脳梗塞患者における脳梗塞関連遺伝子多型の

頻度とその臨床的・画像的特徴

京都府立医科大学脳神経内科では、脳梗塞の患者さんを対象に、脳梗塞発症に関連する *RNF213* 遺伝子多型、*MTHFR* 遺伝子多型を調べる研究を実施しております。

実施にあたり京都府立医科大学医学倫理審査委員会の審査を受け、研究機関の長より適切な研究であると承認されています。

研究の目的

遺伝情報の中で、タンパク質の設計図を遺伝子とよびますが、その遺伝子の一部が人によって異なっているところがあります。この遺伝情報の違いが、まれにしかみられない場合と、比較的多くみられる場合があり、後者を遺伝子多型とよびます。

脳梗塞のリスク因子としては、高血圧症や糖尿病などの生活習慣病や、心房細動などの不整脈が知られています。しかし、それ以外にも特定の遺伝子多型が、脳梗塞発症に関連している可能性が示唆されています。例えば、もやもや病の感受性遺伝子である *RNF213* 遺伝子の遺伝子多型が、一部の脳梗塞患者さんでも認められることが明らかになっています。また、脳梗塞のリスクとなる高ホモシステイン血症に影響する *MTHFR* 遺伝子の遺伝子多型が報告されています。

これらの遺伝子多型が、脳梗塞患者さんのどの程度で認められるのか、またその特徴や予後は分かっていません。それらを明らかにすることで、遺伝的因子に基づいたより詳細な脳梗塞の診断や、新たな治療法に結びつく可能性があります。

研究の方法

対象となる方について

2016年5月1日以降に、京都府立医科大学脳神経内科で脳梗塞に対して入院治療を受けられた方のうち、「認知症性疾患の分子病態解析ならびに治療法、予防法の開発に関する研究（ERB-G-12-8）」に同意いただき、検体を保存している患者さんを対象とします。

研究期間： 医学倫理審査委員会承認後から 2027年3月31日

方法

当院脳神経内科において脳梗塞の入院治療を受けられた方について、「認知症性疾患の分子病態解析ならびに治療法、予防法の開発に関する研究（ERB-G-12-8）」に基づいて診療録

より取得した以下の情報を用い、保存されている DNA 検体で、*RNF213* 遺伝子多型、および *MTHFR* 遺伝子多型を調べます。遺伝子多型の有無と取得した情報の関連性を分析し、その特徴を明らかにします。

今後、他の遺伝子多型について研究を行う場合には、新たに京都府立医科大学医学倫理審査委員会の審査を受け、承認を得ます。

研究に用いる試料・情報について

情報：年齢、性別、病歴、既往歴、血液検査、頭部 MRI 画像、退院時の状態 等

個人情報の取り扱いについて

患者さんの DNA や、測定結果、カルテ情報をこの研究に使用する際は、氏名、生年月日などの患者さんを直ちに特定できる情報は削除し、研究用の番号を付けて取り扱います。患者さんと研究用の番号を結びつける対応表のファイルにはパスワードを設定し、インターネットに接続できないパソコンに保存します。このパソコンが設置されている部屋は、入室が管理されており、第三者が立ち入ることができません。

また、この研究の成果を発表したり、それを元に特許等の申請をしたりする場合にも、患者さんが特定できる情報を使用することはありません。

なお、この研究で得られた情報は研究責任者（京都府立医科大学脳神経内科講師 尾原知行）の責任の下、厳重な管理を行い、患者さんの情報などが漏洩しないようプライバシーの保護には細心の注意を払います。

研究組織

研究責任者： 尾原 知行 京都府立医科大学 脳神経内科 教授

研究担当者：

尾原 知行 京都府立医科大学 脳神経内科 教授

水田 依久子 京都府立医科大学 脳神経内科 講師

田中 瑛次郎 京都府立医科大学 脳神経内科 学内講師

福永 大幹 京都府立医科大学 脳神経内科 病院助教

お問い合わせ先

患者さんのご希望があれば参加して下さった方々の個人情報の保護や、研究の独創性の確保に支障が生じない範囲内で、研究計画及び実施方法についての資料を入手又は閲覧することができますので、希望される場合はお申し出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としますので、2027年3月31日までに下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

せん。それ以降でも、二次利用に関するご希望は受け付けいたしますが、既に調査した画像特徴所見が論文などで公表されていた場合などのように、解析した結果を破棄することができない場合もあります。

京都府立医科大学脳神経内科

TEL : 075-251-5793 FAX:075-211-8645

〒602-8566 京都市上京区河原町通広小路上る梶井町 465

教授 尾原知行