

信州大学内科学第三教室および神経難病学講座において  
CSF1R 遺伝子検査を受けられた患者様またはご家族の方へ  
当科における臨床研究にご協力をお願いいたします。

2019年6月10日

**「白質異常症における CSF1R 遺伝子の解析と CSF1R 遺伝子変異陽性を予測する患者因子の検討」に関する臨床研究を実施しています。**

信州大学医学部遺伝子解析倫理委員会の審査による医学部長の承認を得て実施しています。この研究は、「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」及び「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」の規定により、研究内容の情報を公開することが必要とされています。

倫理審査承認番号	643(遺伝子)
研究課題名	白質異常症における CSF1R 遺伝子の解析と CSF1R 遺伝子変異陽性を予測する患者因子の検討
所属(診療科等)	信州大学医学部第三内科(脳神経内科、リウマチ・膠原病内科)
研究責任者(職名)	関島 良樹(教授)
研究実施期間	倫理委員会承認日～2024年5月13日
研究の意義、目的	コロニー刺激因子-1 受容体遺伝子変異に関連する神経軸索スフェロイドおよび色素性グリアを伴う成人発症白質脳症は 40-50 歳代に認知症を発症し、大脳白質病変、脳梁異常を伴う常染色体優性遺伝性疾患です。本症の原因として CSF1R 遺伝子変異が報告されて以来、当科では CSF1R 遺伝子検査を実施してきました。CSF1R 遺伝子検査を実施した症例の臨床症候、脳画像所見を解析し CSF1R 遺伝子変異陽性を予測する患者因子が明らかになれば、より多くの白質異常症に対し効率的に CSF1R 遺伝子検査を行うことが可能になります。
対象となる患者さん	2012年7月4日から2017年7月31日の期間に信州大学医学部附属病院(当院)で CSF1R 遺伝子検査を受けられた方、または共同研究機関からの依頼により、信州大学内科学第三教室および神経難病学講座において CSF1R 遺伝子検査を受けられた方
利用する診療記録／検体	共同研究機関から提供された血液、臨床情報提供書(年齢、性別、臨床症候、脳画像所見などを含む)。
他機関から試料・情報の提供を受ける方法	本研究の実施にあたり新たに提供は受けず、信州大学で保管されている試料・情報の解析を行います。
研究方法	臨床情報提供書から得られたデータを統計学的に解析し、CSF1R 遺伝子変異陽性を予測する患者因子を検討します。

共同研究機関名 (研究責任者氏名)	鹿教湯三才山リハビリテーションセンター鹿教湯病院(責任者:松嶋 聡)
研究代表者	主任施設の名称:信州大学 研究責任者:関島 良樹
問い合わせ先	氏名(所属・職名):吉田 邦広 (信州大学医学部神経難病学講座 神経遺伝学部門・教授) 電話:(0263)37-2673

**【既存の検体や診療記録、検査結果】を研究、調査、集計しますので、【新たな診察や検査、検体の採取】の必要はありません。**

**患者様を直接特定できる個人情報を削除した上で提供された試料・情報等を利用します。**

研究成果は今後の医学の発展に役立つように学会や学術雑誌などで発表しますが、その際も患者様を特定できる個人情報は利用しません。

**この研究にご自分の診療記録等を利用することをご了解いただけない場合、またご不明な点については、上記問い合わせ先までご連絡くださいますようお願いいたします。**

研究不参加を申し出られた場合でも、なんら不利益を受けることはありません。ただし、同意取り消しの申し出をいただいたとき、すでに研究成果が論文などで公表されていた場合や、試料や情報が匿名化されて個人が全く特定できない場合などには、結果を廃棄できないこともあり、引き続き使わせていただくことがあります。