

信州大学医学部附属病院 脳神経内科に
通院中または過去に通院・入院さ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。

2023年12月19日

アミロイドーシスにおける遺伝的修飾因子に関する臨床研究を実施しています。

信州大学医学部倫理委員会の承認を受け、医学部長の許可を得て実施しています。
この研究は、「人を対象とする生命科学・医学系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	6061
研究課題名	アミロイドーシスにおける遺伝的修飾因子
所属(診療科等)	脳神経内科、リウマチ膠原病内科
研究責任者(職名)	吉長恒明(助教)
研究実施期間	医学部長による許可日～2025年1月31日
研究の意義、目的	ATTR アミロイドーシス患者における TTR 遺伝子以外の発症や重症度に何らかの効果を及ぼす遺伝子を探すこと
対象となる方	<u>19歳以上の ATTR アミロイドーシス患者</u>
利用する診療記録／検体	診断名、年齢、性別、身体所見、検査結果など ／血液から採取したDNA
他機関への試料・情報の提供方法	試料は冷蔵保存し、送付。情報はキーロックした上で、電子データとして送付する。一定期間は保存され、情報はデータベースに登録される
研究方法	DNA を解析し、発症年齢や重症度に影響を与えている遺伝子変異を多数例(1000例以上)で比較検討し、統計学的手法を用いて解析する
共同研究機関名	Adams D./Echaniz A./Algarrondo V. (Amyloid Network Hospital Henri Mondor Assistance Publique-Hôpitaux de Paris (AP-HP) - Université Paris Est, Créteil, France / collaborator – patient recruitment) Anan I./Olsson M. (Department of Public Health and Clinical Medicine, Umea University, Umea, Sweden; Wallemberg Centre for Molecular Medicine, Umea University, Umea, Sweden / collaborator – patient recruitment) Berk J./Connors L./Prokaeva T./ Sanchorawala V. (Amyloidosis Center, Departments of Medicine and Neurology, Boston University School of Medicine, Boston, Massachusetts, USA / collaborator – patient

	<p>recruitment)</p> <p>Brannagan T. (Peripheral Neuropathy Center, Neurological Institute of New York, Columbia University Medical Center, New York, USA / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Briani C./Salvalaggio A. (Neurology Unit, Department of Neuroscience, University of Padova, Padova, Italy / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Cappelli F./Perfetto F./Argiro A. (Cardiomyopathy Unit, Careggi University Hospital, University of Florence, Florence, Italy / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Cisternos-Barroso E. (Hospital Universitario Son Llàtzer, Mallorca, Spain / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Coelho T. (Centro Hospitalar Universitário do Porto, Porto, Portugal / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Conceicao I./Cerqueira Alfonso A.M. (Centro Hospitalar Lisboa Norte-Hospitalde Santa Maria, Lisbon, Portugal / collaborator – patient recruitment)</p> <p>De Frutos F. (Heart Failure and Inherited Cardiac Diseases Unit, Department of Cardiology, Hospital Universitario Puerta de Hierro, IDIPHISA, Madrid, Spain; CIBER Cardiovascular, Instituto de Salud Carlos III, Madrid, Spain / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Dohrn M. (Department of Neurology, RWTH Aachen University Hospital, Aachen, Germany / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Gillmore J./Hawkins P. (University College London National Amyloidosis Centre, London, UK / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Gonzalez-Duarte A./Soto K./Cortes Leon G. (The National Institute of Medical Sciences and Nutrition Salvador Zubiran, Mexico City, Mexico / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Gragera A. (Multidisciplinary Amyloidosis Unit, Juan Ramon Jimenez, University Hospital Huelva, Spain / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Hagenbart U./Shoenland S./Siepen F./Weiler M. (Department of Internal Medicine V, Amyloidosis Center, University of Heidelberg, Heidelberg, Germany / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Holmans P. (Medical Research Council Centre for Neuropsychiatric Genetics and Genomics, Division of Psychological Medicine and Clinical Neurosciences, Cardiff University, Cardiff, England / in silico functional analysis. Support for GWA data analysis. Healthy control data)</p>
--	---

	<p>Hann K. (Charité - Universitätsmedizin Berlin, corporate member of Freie Universität Berlin and Humboldt-Universität zu Berlin, Amyloidosis Center Charité Berlin (ACCB), Berlin, Germany / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Houlden H./Reilly M.M. (Queen Square National Hospital for Neurology and Neurosurgery and UCL Institute of Neurology, London, UK / support for GWA and long-read data analysis. Healthy control data / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Lemos C./Alves-Ferreira M. (UNIGENE, i3S Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Rua Alfredo Allen, 208, 4200-135, Porto, Portugal / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Luigetti M. (Fondazione Policlinico Universitario A. Gemelli Istituto di Ricovero e Cura a Carattere Scientifico, Rome, Italy / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Marques W./Tomaselli P. (Department of Neurology, School of Medicine at Ribeirão Preto, University of São Paulo, Ribeirão Preto, Brazil / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Maurer M. (Columbia University Vagelos College of Physicians and Surgeons, New York, USA / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Menao S. (Laboratory of Clinical Genetics and Functional Genomics, University of Zaragoza Medical School, E 50009 Zaragoza, Spain / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Plante-Bordeneuve V./Gorram F. (Centre Hospitaliere Universitaire Bicêtre, AP-HP, Unité 1195, INSERM, Université Paris-Sud, Paris, France / collaborator –patient recruitment)</p> <p>Posadas Martinez M.L./Aguirre A./Saez M. (Área de investigación del servicio de Medicina Interna, Hospital Italiano de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Tasaki M./Ueda M. (Kumamoto University Hospital, Kumamoto, Japan / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Rapezzi C./Ferlini A. (Dipartimento di Medicina Specialistica, Diagnostica e Sperimentale, Università di Bologna, Bologna, Italia / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Schwotzer R. (Department of Medical Oncology and Hematology, University Hospital Zurich, University of Zurich, Comprehensive Cancer Center Zurich, Raemistrasse 100, 8091, Zurich, Switzerland / collaborator – patient recruitment)</p>
--	--

	<p>Theaudin M. (Service de neurologie, Département des neurosciences cliniques, Centre hospitalier universitaire vaudois et Université de Lausanne, 1011 Lausanne / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Torodova A./Tournev I. (Genetic and Medico diagnostic Laboratory “Genica”, Sofia, Bulgaria / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Trenkwalder T./Knoll K. (Klinik für Herz – und Kreislauferkrankungen, Deutsches Herzzentrum München, Technische Universität München, Munich, Germany / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Waddington-Cruz M./Foguel D. (Centro de Estudos em Paramiloidose Antônio Rodrigues de Mello, National Amyloidosis Referral Center, University Hospital, Federal University of Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brazil / collaborator – patient recruitment)</p> <p>Zuchner S. (University of Miami, Miami, FL, USA / collaborator – sample recruitment and support with bioinformatic analysis)</p> <p>Obici L./Palladini G. (Amyloidosis Research and Treatment Centre, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo / PI, patient recruitment)</p> <p>Cortese A./Vegezzi E. (Queen Square National Hospital for Neurology and Neurosurgery and UCL Institute of Neurology, London, UK; Department of Brain and Behavioral Sciences, University of Pavia, IRCCS Mondino Foundation, Pavia; / PI, study coordination, GWAS analysis)</p>
研究代表者	<p>主任施設の名称: University of Pavia, IRCCS Mondino Foundation, Pavia</p> <p>研究責任者: Andrea Cortese</p>
問い合わせ先	<p>氏名 吉長恒明(脳神経内科、リウマチ膠原病内科 助教):</p> <p>電話: 0263-37-2673</p>

診療記録、検査結果を研究、調査、集計します。またこれから採血する方は、普段の診療の採血の際に5ml多く採血をします。すでに採血されている方は新たな採血の必要はございません。

利用する情報からは、患者様を直接特定できる個人情報~~を削除し、主任施設であるパビア大学(イタリア)に提供します。~~

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。