

作成日 2025 年 5 月 7 日

「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

課題名：筋緊張性ジストロフィーにおける腫瘍発生機構の解明

1. 研究の対象

- (1) 遺伝学的に筋緊張性ジストロフィー (DM1) と診断されている方。
 - (2) 2020 年 1 月より 2024 年 7 月までの間に、筑波大学附属病院にて腫瘍組織 (良悪性含む) の外科的切除が行われ、バイオバンクにて検体が凍結保存されている方。
- (1) 及び (2) 共に満たす方が対象となります。

2. 研究期間

倫理委員会承認後～2030 年 3 月 31 日

3. 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

利用開始日：2024 年 10 月 15 日

4. 研究目的

本研究は、DM1 と診断された方で、筑波大学附属病院のバイオバンクに保存されている腫瘍組織における *DMPK* 遺伝子の CTG リピート数を測定し、その方の血液で測定された CTG リピート数と比較することです。

DM1 の方の腫瘍発現と遺伝子との関連を検索し、DM1 における腫瘍発生の抑制に寄与することが出来れば、同疾患の生命予後の改善に寄与すると考えられると考えられます。

5. 研究方法

バイオバンクに保存されている腫瘍組織検体から DNA を抽出後、*DMPK* 遺伝子を測定し、血清で測定された *DMPK* 遺伝子と比較を行います。

6. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：年齢、生年月、性別、臨床経過、*DMPK* 遺伝子の CTG リピート数、既往歴、腫瘍組織の病理診断、画像検査 (CT、エコー)、耳鼻科診察所見

試料：血液、手術で摘出した組織

7. 外部への試料・情報の提供

本研究では *DMPK* 遺伝子解析を 国立精神・神経医療研究センターで行います。その際、試料は個人が特定できないよう氏名等を削除し、郵送により 国立精神・神経医療研究センターへ提供します。

対応表は、筑波大学附属病院の研究責任者が保管・管理します。

8. 外国にある者に対して試料・情報の提供する場合

該当なし

9. 研究組織

筑波大学附属病院 塩谷 彩子

国立精神・神経医療研究センター病院 高橋祐二

10. 利益相反 (企業等との利害関係) について

筑波大学附属病院では、研究責任者のグループが公正性を保つことを目的に、情報公開文書において企業等との利害関係の開示を行っています。

使用する研究費は厚生労働省科研費及び運営交付金です。

外部との経済的な利益関係等によって、研究で必要とされる公正かつ適正な判断が損なわれる、または損なわれるのではないかと第三者から懸念が表明されかねない事態を「利益相反」と言います。

本研究は、研究責任者のグループにより公正に行われます。本研究の利害関係については、現在のところありません。今後生じた場合には、所属機関において利益相反の管理を受けたうえで研究を継続し、本研究の企業等との利害関係について公正性を保ちます。

この研究の結果により特許権等が生じた場合は、その帰属先は研究機関及び研究者等になります。あなたには帰属しません。

1 1. 本研究への参加を希望されない場合

(記載例) 患者さんやご家族(ご遺族)が本研究への参加を希望されず、試料・情報の利用又は提供の停止を希望される場合は、下記の問い合わせ先へご連絡ください。すでに研究結果が公表されている場合など、ご希望に添えない場合もございます。

1 2. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせください。ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出ください。

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せんので、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。

国立精神・神経医療研究センターにおける照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

担当者の所属・氏名：国立精神・神経医療研究センター・病院 高橋 祐二

住所：東京都小平市小川東町4-1-1

連絡先：042(341)2711(平日9-15時)

国立精神・神経医療研究センターの研究責任者：

国立精神・神経医療研究センター・病院 高橋 祐二