

研究へのご協力の御願い

未発症/発症超早期の家族性（遺伝性）プリオン病の臨床調査研究
（介入研究にむけた予備研究）

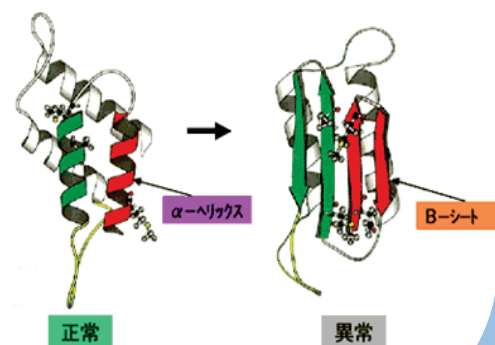
—第2研究：遺伝的リスクの保有の可能性のある者を対象とした発症前調査研究・
画像検査・臨床症状・検体採取—

1. プリオン病とは

健康な人の脳や、その他の部位に多く存在する蛋白質のひとつプリオン蛋白質が、なんらかのきっかけによって形や性質を変えて、脳に蓄積するなどして、脳の働きが失われていく病気があります。

もともとクロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)という病気が原因の研究により、その病気の原因が突き止められて「プリオン」と名付けられました。その後、この「プリオン」によって脳が障害される病気はCJD以外にもあることが分かり、まとめて「プリオン病」と呼んでいます。

形を変える前の正常プリオン蛋白が人や動物の体の中でどんな役割や働きを持っているかについては、現在のところまだよくわかっていませんが、下の図のように、正常プリオン蛋白では、らせん型の構造をしていることがわかっています。それがなんらかのきっかけで、シート型の構造に形を変え異常プリオン蛋白となることで、大変分解されにくく、凝集しやすくなり脳を障害すると考えられています。



2. プリオン病の疫学とは

プリオン病はいろいろな病型がありますが、人口100万人あたり1人程度しか発病しない希な病気です。プリオン病のタイプによっては地域による差がある場合もありますが、ほとんどのプリオン病では地域による差はありません。日本では男性よりも女性にやや多く、平均発症年齢は63歳です。

3. プリオン病の治療とその開発

プリオン病は、厚生労働省の定める指定難病の1つで難病中の難病といわれ、発症機序はまだ十分に解明されておらず、残念ながら治療法もほぼ皆無の状態です。前述の様に、この病気の原因は、プリオンと呼ばれる“感染”因子でその本体は異常なプリオン蛋白であることは分かっています。ただ、どのような機序で正常型が異常化するのか、それが脳を障害するのか全く分かっておりません。治療法の開発には、この発症のメカニズムを探る基礎的研究が非常に重要です。また、そのようにしてお薬の候補が見つかったときに、最終的には患者さんでその効果を確認する治験という研究が必要です。

4. ご協力の御願い

この文章は「未発症/発症超早期の家族性（遺伝性）プリオン病の臨床調査研究（介入研究にむけた予備研究）」の内容について説明したものです。この研究に参加されなくても不利益をうけることは一切ありませんのでご安心ください。もしも分かりにくい事がありましたら、遠慮なく担当者にお尋ね下さい。

研究の目的

古典的プリオン病では発症から3ヶ月程度で急速に悪化するために、発症後超早期での迅速に診断することが重要です。これまでの研究により、プリオン病の診断にはMRI拡散強調画像と髄液バイオマーカー検査の有用性が明らかになっています。私たちの研究チームでは、早期診断基準の確立を試みていますが、そのための画像検査及び生体材料を採取して検査する必要があります。遺伝性プリオン病の発症リスク保有者の把握及びその未発症症例の画像検査及び生体材料（血液、尿、髪の毛）を採取し、リスク保有者の発症に至る経緯を解明し、本研究の目的とする。

研究の方法

通常の診療範囲内で行われている研究です。患者さんの症状・血液・画像検査・脳波検査の結果を主治医が記入するのみ研究です。血液検査及び尿検査・髪の毛・毛根を採取し、保管する研究です。

5. 包括同意による臨床研究(1)

- 遺伝的リスクの保有の可能性のある者を対象とした発症前調査研究・画像検査・臨床症状・検体採取の研究で用いられる試料・情報の取り扱いについては、長崎大学大学院医歯薬学総合研究科倫理委員会により、個人情報への取扱い、研究実施機関名（長崎大学大学院医歯薬学総合研究科医療科学専攻保健科学分野・研究代表者：佐藤 克也）、利用目的の妥当性について厳正に審査していますが、特に試料・情報の提供者（または代諾者等）の十分な理解が得られるよう、必要な事項を記載した文書を交付して説明を行い、文書で個別に同意をいただくことを原則としております。

5. 包括同意による臨床研究(2)

- 診療の際に得られた経過やデータ、診療の際に得られた血液などの生体試料の残りなどは、将来、同じ疾患の方の診断や治療の発展につながる可能性のある大切な情報です。その為に我々の研究では、診療情報や検査から得られた血液、尿、髪の毛、毛根を利用すること、また、研究のために採血させていただいた血液等の生体材料を、将来、何らかの研究に利用することについての同意（包括同意といいます）をお願いしております。
- これら包括同意をいただいた試料・情報については、倫理審査委員会での審査を経て承認された研究に限って利用させていただきますが、その都度、提供者または代諾者等に御連絡をし、研究への利用の可否をあらためて伺いすることはしておりません。
包括同意をいただいたご自身の試料・情報がどのような研究に利用されたかの確認に役立つよう、承認された包括同意利用研究課題を長崎大学の佐藤研究室のHPに掲載させていただいております。これらの研究において、お問い合わせ（ご自身の提供された試料・情報の利用を拒否したいなど）の場合には研究責任者までご連絡ください。

6. この研究での注意事項

- 主治医が記入され、ご提供いただいたデータは個人情報を保護する処理を施してから、分析をし、研究に使用します。
- データを管理・分析する研究はこの研究の代表者の佐藤です。
- 個人情報を保護するためにデータを匿名化し加工します。
お名前などは特定化されないように記号に置き換えて、ID番号化して誰のものかわからないようにして取り扱いします。
- ご提供いただいたデータは他の機関や研究者に無断で提供されることはありません。

この研究は以下の研究者が責任を持って実施します

長崎大学医歯薬学総合研究科医療科学専攻保健科学分野（神経内科学専攻）

研究責任者 教授 佐藤 克也

〒852-8520 長崎県長崎市坂本1-7-1保健学科棟5階

TEL : 095-819-7991 FAX : 095-819-7991

e-mail: satoh-prion@nagasaki-u.ac.jp

ご不明な点・不安なことがあったときには

この研究について、不安に思われることやご相談されたいことがありましたら、いつでもお申し出ください