

けんきゅう きょうりよく  
研究への協力のおねがい

けんきゅうかだいめい  
研究課題名：「*RNF213* 遺伝子多型の迅速検査を含む  
測定システム構築

System Construction of Rapid and Elegant Evaluation for  
the Novel and Inventive Nuclear Gene: *RNF213*  
polymorphism  
(SCREENING *RNF213*)

研究分担施設 筑波大学附属病院



のうけっかん いじょう のうこうそく お びょうき  
脳血管の異常によって脳梗塞などを起こす病気について、  
げんいん ちりょう けんきゅう けつえき  
原因や治療の研究をするために、あなたの血液やデータを  
ひつよう けつえき けんさ とき かい よぶん  
必要としています。あなたの血液を検査の時 1 回だけ余分  
に5 mL ほどいただけますか。もちろんあなたの名前<sup>なまえ</sup>は他人<sup>たにん</sup>  
にはわからなくします。

せつめい き さいけつ かんが  
説明をよく聞いて採血を受けてもよいか、よく考えてくだ  
さい。わからないことがあったらいつでも聞いてください。



せつめいぶん  
説明文

## 1. 調べたい病気について

脳血管障害という、脳梗塞や脳出血など、脳の血管が詰まったり、やぶれたりすることによって起こる病気にくるしむ人が世界中にたくさんいます。この病気は高血圧、糖尿病や心臓の病気などのあるお年寄りに起こることが多いですが、一部の若い人にも起こることがわかっています。その中でも、今の医学でも原因がわからないことがあります。親から受け継いだ、遺伝によって起こることもあります。その原因は血液や唾液、髪の毛の中にある遺伝子というものを調べることによってわかることがあります。このような研究を遺伝子解析といいます。

## 2. この研究について

国立循環器病研究センターでは、以前からこのような遺伝が関係する脳血管障害を研究しており、RNF213という遺伝子が関係していることをつき止めました。ところが、日本にこの遺伝子の変化を持っている人がどのくらいいて、どのくらい脳の病気を起こしやすいかなどはまだまだ研究が進んでいません。また、最近ではこの遺伝子が脳だけではなく心臓や肺・手足の血管など、全身の血管の病気とも関係することがわかってきました。この遺伝子の変化によって病気になる人に役立つ新しい治療法や予防法を開発

するために、たくさんの人たちから血液をいただき、遺伝子解析を行っています。また、この遺伝子の変化がある時には脳の血管が細くなることが分かっていますが、クロピドグレルという薬をサラサラにする薬をよく使います。しかし、CYP2C19という遺伝子の変化がある場合、この薬を体の中で代謝する働きが弱まるということが分かっています。そのため、この研究でこのCYP2C19の遺伝子解析も行います。また、一部の研究課題名は「RNF213 遺伝子多型の迅速検査を含む測定システム構築 System Construction of Rapid and Elegant Evaluation for the Novel and Inventive Nuclear Gene: RNF213 polymorphism (SCREENING RNF213)」です。

国立循環器病研究センターでは、以前からこのような遺伝が関係する脳血管障害を研究しており、RNF213という遺伝子が関係していることをつき止めました。ところが、日本にこの遺伝子の変化を持っている人がどのくらいいて、どのくらい脳の病気を起こしやすいかなどはまだまだ研究が進んでいません。また、最近ではこの遺伝子が脳だけではなく心臓や肺・手足の血管など、全身の血管の病気とも関係することがわかってきました。この遺伝子の変化によって病気になる人に役立つ新しい治療法や予防法を開発するために、たくさんの人たちから血液をいただき、遺伝子解析を行っています。また、この遺伝子の変化がある時には脳の血管が細くなることが分かっていますが、クロピドグレルという薬をサラサラにする薬をよく使います。しかし、CYP2C19という遺伝子の変化がある場合、この薬を体の中で代謝する働きが弱まるこ

とが分かっています。そのため、この研究でこのCYP2C19の  
遺伝子解析も行います。また、一部の人はより多くの遺伝子の検査  
(SNPアレイ、全ゲノム解析)を行います。研究課題名は  
「RNF213 遺伝子多型の迅速検査を含む測定システム構築  
System Construction of Rapid and Elegant Evaluation for  
the Novel and Inventive Nuclear Gene: RNF213  
polymorphism (SCREENING RNF213)」です。

### 3. 採血とデータ、個人情報<sup>ほご</sup>の保護

採血1本分(5 mlほど)を余分にとらせてください。採血がむずか  
しい場合は、唾液または髪の毛を1本ください。あなたの検査結果  
や病気の情報は、血液(または唾液、髪の毛)とともに  
筑波大学附属病院から国立循環器病研究センターに送られ、  
名前・住所・電話番号などの個人情報を消したのち、研究に用い  
ます。

### 4. 同意と同意撤回について

この研究に同意するかどうかは、あなた自分の考え、または  
保護者と相談して決めてください。この研究に参加しなくても、  
いつも通り診察を受けることができます。また、参加している途中  
で気持ちが変わったら、家族や担当医師と相談してやめることがで  
きます。

心配なことがあれば、なんでも担当医師に相談してください。

なお、この同意書は15歳まで有効ですが、16歳になったらおとな用の同意書を取らせてもらいます。

## 5. 問い合わせ先

びょういんめい 病院名	こくりつじゅんかんきびょうけんきゅう 国立循環器病研究センター
でんわばんごう 電話番号	06-6170-1070
たんとういし なまえ 担当医師の名前	いしやま ひろゆき 石山 浩之

びょういんめい 病院名	つくばだいがくふぞくびょういん 筑波大学附属病院
でんわばんごう 電話番号	029-853-3220
たんとういし なまえ 担当医師の名前	まつまる ゆうじ 松丸 祐司

いしかくにんしよ  
意思確認書けんきゅうかだいめい いでんしたけい じんそくけんさ そくてい  
研究課題名「RNF213遺伝子多型の迅速検査を含む測定システこうちく  
△構築 System Construction of Rapid and Elegant  
Evaluation for the Novel and Inventive Nuclear Gene:  
RNF213 polymorphism (SCREENING RNF213)」きょうりよく せつめい き  
への協力について説明を聞きました。どうい さいけつ う  
同意して採血を受けます。

あなたが同意を決めた日 年 月 日

なまえ  
名前なお、このいしかくにんしよは 15 歳まで有効であり、16 歳になったら、またおと  
な用の同意をいただきます。ほごしゃ しんけんしゃ かた しめい  
保護者（親権者など）の方のご氏名きにゅうび  
記入日 年 月 日しめい  
氏名せつめい ひと  
説明した人せつめいび  
説明日 年 月 日しせつめい  
施設名しめい  
氏名

## 【説明担当者記入欄】

説明日 年 月 日 主治医名

患者さま ID

いしかくにんしよ  
意思確認書

けんきゅうかだいめい いでんしたけい じんそくけんさ そくてい  
研究課題名「RNF213遺伝子多型の迅速検査を含む測定システ

こうちく  
△構築 System Construction of Rapid and Elegant  
Evaluation for the Novel and Inventive Nuclear Gene:  
RNF213 polymorphism (SCREENING RNF213)」

きょうりょく せつめい き  
への協力について説明を聞きました。

どうい さいけつ う  
同意して採血を受けます。

あなたが同意を決めた日 年 月 日

なまえ  
名前

なお、この意思確認書は15歳まで有効であり、16歳になったら、またおと  
な用の同意をいただきます。

ほごしゃ しんけんしゃ かた しめい  
保護者（親権者など）の方のご氏名

きにゅうび  
記入日 年 月 日

しめい  
氏名

せつめい ひと  
説明した人

せつめいび  
説明日 年 月 日

しせつめい  
施設名

しめい  
氏名

【説明担当者記入欄】

説明日 年 月 日 主治医名

患者さま ID

ご本人控え