「情報公開文書」 (Web ページ掲載用)

課題名：心筋組織切片の遺伝子発現解析によるトランスサイレチン型心アミロイドーシスの病態解明

1. 研究の対象

2019 年 4 月 1 日～2029 年 12 月 31 日の間に、当院で心臓肥大の原因検索のために心筋生検が行われた方

2. 研究期間

研究実施許可日～2030 年 12 月 31 日

3. 試料・情報の利用及び提供を開始する予定日

当院で試料・情報の利用を開始する予定日及は以下の通りです。
利用開始(予定)日：2025 年 10 月 31 日

4. 研究目的

アミロイドーシスという病気は、体内で特定のたんぱく質が異常な形になり、細い線維(アミロイド)となって心臓などの臓器にたまることで、臓器の働きが悪くなる病気です。特に心臓にたまるタイプには、「トランスサイレチン型心アミロイドーシス」と「免疫グロブリン軽鎖型心アミロイドーシス」の 2 つがあります。

近年、トランスサイレチン型心アミロイドーシスに対して効果のある新しい薬が登場し、診断や治療が進んでいます。トランスサイレチン型心アミロイドーシスの診断には「骨シンチグラフィ」という検査が役立っており、心臓への物質のたまり具合から病気の有無を見分けることができます。

この研究では、骨シンチグラフィで見られる心臓への集積の仕組みや、それが病気の進行や予後(将来の見通し)にどう関係しているかを詳しく調べます。また、心臓の中で起きている細胞の変化や、カルシウムの異常な動きについても研究します。これにより、より正確な診断や予後の予測が可能になり、新しい治療法の開発につながることを期待されます。

5. 研究方法

当院で診療の際に得られた心筋生検検体を用いて、新たに切片を作製し、空間的遺伝子発現解析という方法で組織内の遺伝子発現を網羅的に調べます。対象は、トランスサイレチン型心アミロイドーシスの患者さんと、免疫グロブリン軽鎖型心アミロイドーシスや肥大型心筋症など、左室肥大を生じるその他の心筋症の患者さんです。さらに、空間的遺伝子発現解析で得られた知見をもとに、特定のたんぱく質に注目して免疫染色を行い、疾患ごとの特徴的な分子発現や組織の違いを明らかにしていきます。

6. 研究に用いる試料・情報の種類

【試料】

当院で行われた心筋生検の検体から切片を作製し、空間的遺伝子発現解析や特定のたんぱく質に対する免疫染色を行います。空間的遺伝子発現解析については、原則として患者さんご本人から文書による同意をいただいたうえで実施いたします。ただし、すでに当院での診療を終え、ご連絡が難しい場合など、文書での同意取得が困難な際には、本公開文書によって研究を行わせていただく場合がございます。

【情報】

- 年齢、性別、身長、体重、持病の有無（例：高血圧、糖尿病、心不全）などの情報
- アミロイドーシスの病型など
- 診療に関連して行われた各種検査結果（画像検査、血液検査、病理検査）など
- 治療の内容や経過、症状、入院の有無など

7. 外部への試料・情報の提供

空間的遺伝子発現解析の工程で行う遺伝子発現の測定（シーケンシング）は受託会社への外注を予定しています。外注の際は個人を識別する情報は完全に削除するとともに、得られた情報は本研究でのみ使用いたします。免疫染色については、当院において心筋生検検体のパラフィンブロックから組織切片を作製し、染色および画像解析を行います。

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

本学単独研究

10. 利益相反（企業等との利害関係）について

当院では、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。

外部との経済的な利害関係等によって、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。

11. 本研究への参加を希望されない場合

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。

12. 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。

当院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：筑波大学 医学医療系 循環器内科 山田 優

住所：茨城県つくば市天王台 1-1-1

連絡先：電話番号:029-853-3143（循環器内科医局、平日 10:00～17:00）

当院の研究責任者：筑波大学 医学医療系 循環器内科 教授 石津智子