

年 月 日

「スモン（SMON）の疾患感受性遺伝子に関する研究」にご参加いただいた患者さんへ

「スモン（SMON）の疾患感受性遺伝子に関する研究」 追加検査への協力をお願い

岐阜大学医学部附属病院 小児科・脳神経内科では、過去に「スモン（SMON）の疾患感受性遺伝子に関する研究」にご参加いただいた患者さんの試料・情報を用いた研究を行います。皆様のご理解とご協力をお願い申し上げます。

研究の対象：岐阜大学医学部附属病院 小児科・脳神経内科において『スモン（SMON）の疾患感受性遺伝子に関する研究』に参加いただいた患者さんのうち、研究開始から 2023 年 3 月 31 日までの間に同意をいただいた患者さん

研究期間：倫理審査委員会承認日～ 令和 10 年 3 月 31 日

研究目的・方法：スモンは整腸剤キノホルムによる薬剤性神経疾患です。キノホルムの販売中止後スモンの新規発症は無くなりました。スモン患者さんに対する恒久対策およびスモンの研究は「スモンに関する調査研究班」において継続して行われていますが、キノホルムの神経毒性の機序については未だに解明されていません。また、国外においてはキノホルム製剤を抗認知症薬、抗腫瘍薬として開発しようとする動きもみられています。本研究はスモンへの罹りやすさや、症状の程度に関係する遺伝的素因が存在すると仮定し、現在までの基礎研究を基にして、キノホルムの細胞毒性に関与する可能性のある遺伝子バリエーションを解析し、なぜ日本人で多くスモンが発生したのか？ や、未解明な点の多いスモンの病態をすこしでも明らかにすることを目的としています。複数の遺伝子を解析する場合、理化学研究所、かずさ DNA 研究所に検体を送付して解析を行うことになります。

研究に用いる試料・情報の種類：DNA

外部への試料・情報の提供：岐阜大学で血液から抽出済みの DNA、もしくは国立研究開発法人国立長寿医療研究センターで抽出された DNA を、匿名化（名前など特定の個人を直ちに判別できる情報の代わりに研究用の番号（符号）を使用すること）した状態のままで理化学研究所、かずさ DNA 研究所に送付します。また、スモンバイオバンク研究に参加頂いた方は、国立研究開発法人国立長寿医療研究センター メディカルゲノムセンターで保存する検体に対してジェノタイピングのための網羅的遺伝子解析を行います。臨床像との比較検討は国立病院機構鈴鹿病院に遺伝子解析結果を送付して行います。匿名化は対応表を用いて管理し、理化学研究所、かずさ DNA 研究所、国立研究開発法人国立長寿医療研究センターには患者さん番号のみお伝えし、臨床像は国立病院機構鈴鹿病院で対応表を用いて

管理します。遺伝子解析結果は、岐阜大学で解析します。必要に応じて既報の正常コントロールデータ（NBDC ヒトデータベースなど）を解析に用います。

研究組織：文末に記載

研究への参加辞退をご希望の場合

本研究に関して新たに患者さんに行っていただくことはありませんし、費用もかかりません。本研究に関する質問等がありましたら以下の連絡先まで問い合わせください。また、試料・情報が当該研究に用いられることについて了承いただけない場合には研究対象としませんので、以下の連絡先まで申し出ください。なお、本研究は、岐阜大学大学院医学系研究科医学研究等倫理審査委員会の承認を得ております。また、この研究への参加をお断りになった場合にも、将来にわたって当科における診療・治療において不利益を被ることはありませんので、ご安心ください。

研究から生じる知的財産権の帰属と利益相反

研究者及び研究参加施設に帰属し、研究対象者には生じません。研究の結果の解釈および結果の解釈に影響を及ぼすような「起こりえる利益相反」は存在しません。

連絡先

岐阜大学大学院医学系研究科医科学専攻生殖・発育医学講座小児科学分野 教授 大西 秀典

〒501-1194

岐阜県岐阜市柳戸 1 番 1

岐阜大学大学院医学系研究科 小児科学

Tel : 058-230-6386

Tel : 058-230-6000（夜間・休日）

国立病院機構鈴鹿病院 院長 久留 聡

〒513-8501

三重県鈴鹿市加佐登 3 丁目 2 番 1

スモンに関する調査研究班

Tel : 059-378-1321

研究責任者

岐阜大学大学院医学系研究科医科学専攻生殖・発育医学講座小児科学分野

氏名：大西 秀典

研究代表者

「スモン（SMON）病の疾患感受性遺伝子に関する研究」

岐阜大学大学院医学系研究科医科学専攻生殖・発育医学講座小児科学分野 教授 大西
秀典

研究組織：スモンに関する調査研究班 構成員名簿(令和6年版))

令和6年度 スモンに関する調査研究班 構成員名簿

県 名	氏 名	所 属	職 名
三 重	久留 聡 (研究代表者)	国立病院機構鈴鹿病院	院 長
北海道	新野 正明	国立病院機構北海道医療センター 臨床研究部	臨床研究部長
	濱田 晋輔	北祐会北海道脳神経内科病院	理事長
	矢部 一郎	北海道大学 大学院医学研究院神経病態学分野神経内科学教室	教 授
	笠原 敏史	北海道大学 大学院保健科学研究院リハビリテーション科学分野	助 教
青 森	高田 博仁	国立病院機構青森病院	院 長
岩 手	堅山 真規	国立病院機構岩手病院	院 長
宮 城	青木 正志	東北大学大学院医学系研究科 神経内科学分野	教 授
秋 田	豊島 至	国立病院機構あきた病院 診療部 脳神経内科	脳神経内科医師
山 形	鈴木 義広	日本海総合病院	副院長
福 島	松田 希	福島県立医科大学 医学部脳神経内科学講座	講 師
茨 城	白岩 伸子	筑波技術大学 保健科学部	教 授
栃 木	森田 光哉	自治医科大学 医学部	教 授
群 馬	笠原 浩生	群馬大学医学部附属病院 脳神経内科	助 教
埼 玉	尾方 克久	国立病院機構東埼玉病院	副院長
千 葉	山中 義崇	千葉大学医学部附属病院 浦安リハビリテーション教育センター	特任教授
東 京	中嶋 秀人	日本大学医学部 神経内科	教 授
	川上 途行	慶應義塾大学 医学部 リハビリテーション医学教室	准教授
	菅谷 慶三	東京都立病院機構東京都立神経病院 脳神経内科	脳神経内科部長
神奈川	中村 健	横浜市立大学 リハビリテーション科学	教 授
	長谷川一子	国立病院機構相模原病院 脳神経内科／神経難病研究室	客員医長／室長
新 潟	高橋 哲哉	国立病院機構西新潟中央病院 統括診療部	神経部長

県 名	氏 名	所 属	職 名
山 梨	新藤 和雅	山梨大学 大学院総合研究部医学域内科学講座神経内科学教室	病院教授
富 山	貝沼茂三郎	富山大学 学術研究部医学系	教 授
石 川	菊地 修一	石川県 健康福祉部	健康福祉部次長
福 井	濱野 忠則	福井大学医学部附属病院 脳神経内科	診療教授
長 野	関島 良樹	信州大学 医学部	教 授
岐 阜	木村 暁夫	東海国立大学機構岐阜大学 大学院医学系研究科神経統御学講座 脳神経内科学分野	准教授
静 岡	小尾 智一	国立病院機構静岡てんかん・神経医療センター	副院長
愛 知	佐橋健太郎	東海国立大学機構名古屋大学 大学院医学系研究科（神経内科学）	准教授
	今井 和憲	国立長寿医療研究センター 脳神経内科部	脳神経内科部 医 長
	橋本 里奈	国立病院機構東名古屋病院 脳神経内科	第一脳神経内科 医 長
	伊藤 亮一	愛知県保健医療局 健康医務部	健康対策課長
	古村 健	名古屋市立大学大学院 人間文化研究科	准教授
三 重	南山 誠	国立病院機構鈴鹿病院	副院長
滋 賀	山川 勇	滋賀医科大学 内科学講座（脳神経内科）	講 師
京 都	大江田知子	国立病院機構宇多野病院 臨床研究部	シニア・ディレクター
大 阪	豊岡 圭子	国立病院機構大阪刀根山医療センター 脳神経内科	脳神経内科部長
	三枝 隆博	大阪市民病院機構大阪市立総合医療センター 脳神経内科	脳神経内科部長
	狭間 敬憲	国立病院機構大阪南医療センター 神経内科	神経内科医師
	坂口 学	大阪府立病院機構大阪急性期・総合医療センター 脳神経内科	主任部長
	古下 尚美	大阪府 健康医療部保健医療室	課長補佐
兵 庫	河本 邦彦	国立病院機構兵庫中央病院 脳神経内科	脳神経内科医長
	関口 兼司	神戸大学大学院医学研究科内科学講座脳神経内科学分野	准教授

県 名	氏 名	所 属	職 名
奈 良	杉江 和馬	奈良県立医科大学 脳神経内科学講座	教 授
和歌山	河本 純子	関西医療大学 神経病研究センター	教 授
鳥 取	土居 充	国立病院機構鳥取医療センター 脳神経内科	統括診療部長
島 根	//	//	//
岡 山	田邊 康之	国立病院機構南岡山医療センター 統括診療部	脳神経内科医長
	山下 徹	岡山大学学術研究院医歯薬学域 脳神経内科学	准教授
	花山 耕三	川崎医科大学 リハビリテーション医学教室	教 授
広 島	大下 智彦	国立病院機構呉医療センター 脳神経内科	脳神経内科科長
山 口	川井 元晴	脳神経筋センターよしみず病院	副院長
徳 島	三ツ井貴夫	国立病院機構とくしま医療センター西病院 臨床研究部	臨床研究部長
香 川	野中和香子	香川大学 総合内科	病院助教
愛 媛	越智 博文	愛媛大学大学院医学系研究科 難病・高齢医療学	教 授
高 知	高橋 美枝	高田会高知記念病院 神経内科	神経内科部長
福 岡	笹ヶ迫直一	国立病院機構大牟田病院	副院長
	佐伯 寛	産業医科大学 医学部リハビリテーション医学講座	教 授
	松瀬 大	九州大学病院 脳神経内科	講 師
佐 賀	小池 春樹	佐賀大学 医学部内科学講座	教 授
長 崎	福留 隆泰	国立病院機構長崎川棚医療センター 臨床研究部	臨床研究部長
熊 本	中原 圭一	熊本大学 病院 脳神経内科	講 師
大 分	増田 曜章	大分大学医学部 神経内科学講座（脳神経内科）	講 師
宮 崎	斉田 和子	国立病院機構宮崎東病院 脳神経内科	脳神経内科医長
鹿児島	高嶋 博	鹿児島大学 大学院医歯学総合研究科	教 授
沖 縄	//	//	//

区 分	氏 名	所 属	職 名
データベース作成	川戸美由紀	国立保健医療科学院 疫学・統計研究部	上席主任研究官
福祉・介護調査	田中千枝子	日本福祉大学 福祉社会開発研究所	研究フェロー
キノホルム毒性検討	武藤多津郎	藤田医科大学病院 脳神経内科	特命教授
キノホルム毒性検討	勝山 真人	京都府立医科大学 大学院医学研究科中央研究室 RI 部門	准教授 (研究教授)
キノホルム毒性検討 (感受性の検討)	大西 秀典	東海国立大学機構岐阜大学 大学院医学系研究科 小児科学	教 授
リハビリテーション	寶珠山 稔	東海国立大学機構名古屋大学 大学院医学系研究科 予防・リハビリテーション科学	教 授
異常知覚研究	山中 学	和歌山県立医科大学 整形外科科学講座	講 師
異常知覚研究	眞野 智生	奈良県立医科大学 脳神経内科	医 員

ただし、この他に共同研究を行う研究機関や研究責任者が追加される可能性があります。