

## 《研究課題名》

D3-1 抗体を用いた SOD1 変異の病原性を同定する ELISA キットの開発研究

## 《研究対象者》

本学における以下のいずれかに該当する方で、2026 年 4 月までに本院脳神経内科において診療で取得した試料（血清または髄液）・情報が保存されている方

- ・ SOD1 遺伝子変異を有する家族性筋萎縮性側索硬化症（ALS）の方
- ・ 孤発性 ALS の方
- ・ その他の神経変性疾患（パーキンソン病、アルツハイマー型認知症等）の方
- ・ 神経疾患を有さない健常な方

## 研究協力をお願い

滋賀医科大学において上記研究課題名の研究を行います。この研究は、対象となる方の診療情報および、診療用または過去の研究用に採取され保管されている血液（血清）や髄液の残りをを用いて行う研究であり、研究目的や研究方法は以下の通りです。試料・情報の使用について、直接ご説明して同意はいただきず、このお知らせをもって説明に代えさせていただきます。対象となる方におかれましては、研究の主旨・方法をご理解いただきますようお願い申し上げます。

なお、本研究への試料・情報の提供を希望されない場合、あるいは、本研究に関するご質問は下記（8）の問い合わせ先へご連絡ください。

### （1）研究の概要について

《研究期間》 滋賀医科大学学長許可日～2030 年 3 月 31 日

《研究責任者》 滋賀医科大学 脳神経内科 玉木良高

### （2）研究の意義、目的について

#### 《意義》

家族性 ALS の主要な原因遺伝子である SOD1 遺伝子に変異があっても、その変異が ALS に関わっているか不明な場合（VUS）があります。本研究で病原性を特定できれば、近年承認された治療薬「トフェルセン」の適切な使用判断に役立ちます。

#### 《目的》

特異抗体（D3-1 抗体）を用いた測定キット（ELISA）により、患者さんの検体中の異常なタンパク質（ミスフォールド型 SOD1）を検出し、変異の病原性を科学的に判定する手法を確立することです。

### （3）研究の方法について

#### 《研究の内容》

保管されている血清や髄液を用いて、D3-1 抗体による反応を測定します。測定値と遺伝子情報や症状の進行具合を照らし合わせ、診断の指標としての有用性を評価します。

### 《利用し、又は提供する試料・情報の項目》

血清、髄液、診療記録（年齢、性別、遺伝子検査結果、ALSFRS-R スコア、罹患期間、発症部位）

### 《試料・情報の管理について責任を有する者》

国立大学法人 滋賀医科大学

#### （４）個人情報等の取扱いについて

本研究を実施する際には、あなたの試料・情報から、あなたを特定できる情報（氏名、生年月日、住所等）を除き、代わりに本研究用の ID を付けることで、その試料・情報が誰のものであるか分からない状態にします。ただし、必要な場合に特定の個人を識別できるように、あなたと ID を結び付けることができるような加工をした情報を残します。尚、加工された情報は、施錠できる場所で担当者によって厳重に管理されます。

#### （５）研究成果の公表について

本研究の成果は学会発表、学術雑誌およびデータベースなどで公表します。公表の際には個人が特定されることがないように、十分配慮いたします。

#### （６）研究計画書等の入手又は閲覧

本研究の対象となる方又はその代理人の方は、希望される場合には、他の研究対象者等の個人情報及び知的財産の保護等に支障がない範囲内で本研究に関する研究計画書等の資料を入手・閲覧することができます。ご希望の場合には、下記（８）の問い合わせ先へご連絡ください。

#### （７）利用又は提供の停止

本研究の対象となる方又はその代理人の求めに応じて、対象者の方の試料・情報を本研究に利用（又は他の研究に提供）することについて停止することができます。停止を求められる場合には、下記（８）にご連絡ください。

#### （８）本研究に関する問い合わせ先

担当者：滋賀医科大学 脳神経内科 玉木良高

住所：520-2192 滋賀県大津市瀬田月輪町

電話番号：077-548-2160

メールアドレス：yamtamaki@belle.shiga-med.ac.jp