

【情報公開文書】

作成日 2026 年 6 月 10 日

(最終更新日 年 月 日)

受付番号：I2026-114

課題名：家族発症例に着目した抗 MOG 抗体関連疾患（MOGAD）の臨床的・遺伝学的特徴の探索研究

1. 研究の対象

NMOSD レジストリ（神経免疫疾患レジストリ【RADDAR-J[79]】）に登録された MOG 抗体関連疾患（MOGAD）の患者さんのうち、レジストリ登録時に臨床情報、生体試料及びゲノム情報の提供について文書同意をいただいております。本研究への利用を拒否されていない方を対象とします。

全ゲノム解析（whole genome sequencing: WGS）は、上記のうち、家族歴を有する患者さんを主な対象として DNA 試料が利用可能な方を対象として行います。レジストリで「生体試料の提供」又は「ゲノム情報の提供」に同意されていない方、又は同意撤回済みの方は、WGS 解析の対象にはなりません。

2. 研究期間

研究実施許可日～2031 年 3 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び外部への提供を開始する予定日は以下の通りです。実施許可後に具体的な年月日を記載した上で掲示します。

利用開始予定日：2026 年 月 日（研究実施許可日以降）

提供開始予定日：2026 年 月 日（研究実施許可日以降）

4. 研究目的

MOG 抗体関連疾患（MOGAD）は、視神経炎、脊髄炎、急性散在性脳脊髄炎（ADEM）などを起こす自己免疫性の神経疾患です。MOGAD の原因には免疫の異常が関係すると考えられていますが、どのような遺伝的背景が発症しやすさに関係するのかは十分に分かっていません。

本研究では、NMOSD レジストリに登録された MOGAD の患者さんの臨床情報と DNA 試料を用いて、家族内で

MOGAD 又は関連する神経免疫疾患を発症した方の頻度や臨床的特徴を調べます。また、MOGAD の家族歴がある方を主な対象として全ゲノム解析を行い、MOGAD の発症しやすさに関係する可能性のある遺伝子変化を探索します。家族歴のない患者さんに対しては、病気との関連が疑われる遺伝子をしばって遺伝子の情報を調べます。

5. 研究方法

NMOSD レジストリに登録されている MOGAD の患者さんについて、既に収集されている臨床情報を用いて、家族歴の有無、発症年齢、症状、MRI 所見、再発歴、治療歴などを解析します。

家族発症例又は家族歴を有する方では、レジストリに保管されている DNA を用いて全ゲノム解析を行います。全ゲノム解析とは、遺伝情報全体を広く調べる解析です。この解析により、SNV、small indel、コピー数変異、構造変異、HLA 領域などを調べ、MOGAD に関係する可能性のある候補を探索します。

全ゲノムシーケンスの作業は、個人を直接特定できる氏名等を削除した ID 化試料を用いて、国内の外部解析機関に委託する予定です。解析後のデータは、東京科学大学の研究者がアクセスを制限した環境で管理・解析します。家族歴のない患者さんに対しては、病気との関連が疑われる遺伝子をしばって遺伝子の情報を調べます。

本研究は探索的研究であり、WGS 結果を臨床診断として用いることは想定しておらず、個々の研究対象者への研究結果の返却は原則として行いません。研究対象者の生命、健康、子孫に受け継がれ得る遺伝学的特徴等に関する重要な知見が得られ、臨床的妥当性及び有用性が高く、確認検査・遺伝カウンセリング体制を含めて返却が適切と判断される場合は、本学の遺伝医療・遺伝カウンセリング体制に従い適切に対応致します。

研究成果は、研究対象者が特定されないよう集計・匿名化した形で国内外の学会、学術雑誌等に発表致します。本研究に対する拒否又は同意撤回の申し出前に既に解析済み、公表済み、又は他データと統合済みの場合には、解析結果を削除できない場合がある場合があります。

6. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：年齢、性別、人種、出生地、居住地、診断名、発症年月、診断年月、家族歴、自己免疫疾患や悪性腫瘍などの既往歴、初発症状、再発の有無・時期、自己抗体検査、髄液検査、MRI 検査、治療歴、有害事象、EDSS、Functional Score、modified Rankin Scale、視力、EQ-5D-5L など、すでに神経免疫疾患レジストリに登録頂いた際に収集した情報と、本研究で行われるゲノム解析から得られる情報からなります。

試料：NMOSD レジストリで既に採取・保管されている血液由来 DNA 又はゲノム解析用試料。

本研究では、氏名、住所、電話番号など個人を直接特定できる情報を解析データには含めません。ただし、全ゲノム解析データは個人識別符号に該当し得る情報であるため、厳重に管理します。

7. 外部への試料・情報の提供

試料・情報は、個人を直接特定できる氏名等を削除し、研究用 ID を付けた状態で、NMOSD レジストリ研究事務局又は既存試料保管機関から東京科学大学へ提供されます。対応表は、原則として NMOSD レジストリ側又は各提供元機関で管理され、解析担当者には提供されません。

ゲノム解析を行う際に、ID 化された DNA 試料又は DNA 由来試料を、記録媒体、専用容器での配送、又はセキュアな電子的配信等により国内の外部解析機関へ提供します。外部解析機関には、氏名、住所、電話番号、カルテ番号など個人を直接特定できる情報は提供しません。

8. 研究組織

役割	所属・氏名
研究統括者	東京科学大学脳神経病態学分野 教授 三澤 園子
研究責任者	東京科学大学脳神経病態学分野 助教 天野 永一郎
分担研究者／解析責任者	東京科学大学 M&D データ科学センター 准教授 長谷川 嵩矩
分担研究者	東京科学大学 希少神経難病治療薬開発講座 教授 三條 伸夫
既存試料・情報の提供元	NMOSD レジストリ研究事務局／一般社団法人日本神経免疫学会レジストリ検討委員会 NMO レジストリ分科会／一般社団法人 kizuna

9. 利益相反

本研究は、研究事務局（一般社団法人 kizuna）からの奨学寄附金、本学の運営費、及び必要に応じて研究者が獲得する公的研究費等を用いて実施します。本研究に関わる研究者は、東京科学大学の規程に従って利益相反の管理を受けます。

10. 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できますのでお申し出ください。

また、試料・情報が本研究に用いられることについて患者さん又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し出ください。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。遺伝カウンセリングをご希望の場合も、ご案内致しますので下記の連絡先までお問い合わせください。

区分	連絡先
当院における照会先及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：東京科学大学脳神経病態学分野・脳神経内科 天野 永一郎

研究責任者	住所：〒113-8519 東京都文京区湯島 1-5-45 電話：03-3813-6111 E-mail：amanuro@tmd.ac.jp
分野長	東京科学大学脳神経病態学分野 教授 三澤 園子

1 1. 苦情窓口

東京科学大学 研究推進部研究基盤推進課 生命倫理グループ

03-5803-4547（対応可能時間帯：平日 9:00～17:00）