

「自己貪食空胞性ミオパチーの病態解明と治療法開発」

「神経・筋疾患研究資源レポジトリーの構築と運用」(主任研究者:後藤雄一)(倫理委員会受付番号 20-9-7、最終承認日 H21年5月1日)において承認を受けた方法により、当センター筋レポジトリーにおいて保存されている血液、筋組織、筋芽細胞、線維芽細胞のうち、当該検体を用いた「神経・筋疾患の病因・病態解明と治療法開発を目指した研究」の実施を承諾している検体で、臨床病理学的に自己貪食空胞性ミオパチーが疑われる例を対象として、臨床病理学的異常から予想される、*LAMP*、*LIMP* 等のライソゾーム膜蛋白質遺伝子、*VMA21* を含むライソゾーム膜プロトン ATPase 構成分子遺伝子、*GAA* 等のライソゾーム酵素遺伝子等の自己貪食空胞性ミオパチーの各種候補病因遺伝子について、分子遺伝学的解析及び各種機能解析を行い、分子病態の詳細を明らかにするとともに、治療法開発を目指す研究を行うものである。以上、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針の規則に則って公開する。

平成 21 年 6 月

連絡先

〒 187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1
国立精神・神経研究センター 神経研究所 疾病研究第一部

電話：042-341-2711 (代表)

担当者：西野 一三 (nishino@ncnp.go.jp)

苦情等の窓口：倫理委員会事務局 e-mail：rinri-jimu@ncnp.go.jp