

エクソームシーケンス解析による遺伝性筋疾患の病因・分子病態の解明と効率的遺伝子変異スク

リーニング法の開発

「神経・筋疾患研究資源レポジトリの構築と運用」(主任研究者:西野一三)(倫理委員会承認番号 XXXX-116、承認日 2009年3月27日、最終版変更申請承認 2015年3月5日 [承認番号 XXXX-116])
において承認を受けた方法により、国立精神・神経医療研究センター筋レポジトリにおいて保存されている試料のうち、遺伝性筋疾患(筋ジストロフィーおよび遺伝性ミオパチー)との診断が確定している例 2000 例およびその家族(試料が得られる場合)を対象に、ゲノム DNA の全エクソン部分の網羅的シーケンス解析を行い、病因・病態の詳細を明らかにしようとするヒトゲノム・遺伝子解析研究を実施します。この際、筋疾患が否定されている例 100 例の DNA およびすでに原因遺伝子変異が確定している例 100 例の DNA を対照として用います。原因遺伝子が同定された場合には、当該遺伝子および関連する遺伝子群について、骨格筋および線維芽細胞、筋細胞を用いた発現解析を行い、分子病態を明らかにします。さらに、この網羅的シーケンス解析技術を応用し、国立精神・神経医療研究センターにて筋病理診断を行った例を対象に、既知遺伝子変異の効率的変異スクリーニングの解析サービスを提供します。全ての解析は国立精神・神経医療研究センターメディカル・ゲノムセンターゲノム診断開発部・臨床ゲノム解析部及び神経研究所疾病研究第一部・疾病研究第二部で行われます。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します。異議申し立てや各種質問は下記までお願いします。

平成 27 年 7 月

連絡先

〒 187-8551 東京都小平市小川東町 4-1-1
国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター 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