

## (人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針に則る情報公開)

このたび以下の研究を実施いたします。**本事業への協力を望まれない場合は、問い合わせ窓口へご連絡ください。本事業に協力されない場合でも不利益な扱いを受けることは一切ございません。**

本事業の事業計画書及び事業の方法に関する資料の入手又は閲覧をご希望の場合や個人情報の開示や個人情報の利用目的についての通知をご希望の場合も問い合わせ窓口にご照会ください。なお、他の事業参加者の個人情報や研究者の知的財産の保護などの理由により、ご対応・ご回答ができない場合がありますので、予めご了承ください。

【事業計画名】筋疾患診断支援および保存と研究利用(筋レポジトリー)

【事業責任者】神経研究所 疾病研究第一部 西野一三

【本事業の目的及び意義】

本事業は、①筋疾患診断支援、②診断後の保存と研究利用(筋レポジトリー)の構築からなります。

① 筋疾患診断支援(広義の診療)

神経・筋疾患はほぼ全てが稀少疾病であり、診断には病理学的検査、生化学的検査、遺伝学的検査などの専門的知識と体系的な総合判断が必要です。しかし、正確な筋病理診断が実施可能な施設は少なく、本施設が1978年から現在に至るまで国内外の病理診断の主要な部分を担っています。本診断支援は広義の診療と位置づけて実施します。

② 保存と研究利用(筋レポジトリー)(ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針に準拠)

神経・筋疾患の研究を推進させるために、診断の為に用いた検体の余剰検体や患者さんの同意を得て採取された資料(試料・臨床データ)を保管することを目的としています。得られたバイオソースを将来にわたって国内外の産官学が共同で利用することで、バイオマーカーの開発や疾患の病態解明、新たな治療法開発へつながることが期待されます。また、これまで確定診断がつかず有効な治療を受けられなかった方に対しても診断の一助となります。筋レポジトリー構築は国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター ゲノム診療開発部検体管理部門で、人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針に準拠して行われます。なお、国立精神・神経医療研究センター病院で検体採取が行われている患者試料については「A2015-151:スーパーIDを用いた研究間連携システムの構築」で定めるところの、情報共有が行われます(詳細は当該公告文をご参照下さい <https://www.ncnp.go.jp/hospital/partnership/docs/2015-761.pdf>)。

なお、各種資料を集積することで得られる疾患頻度などの疫学データや情報は国立精神・神経医療研究センターに帰属します。

【本事業の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる資料(試料・情報データ等)

筋疾患診断支援と筋レポジトリーの構築(「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:西野一三)として継続申請中)において診断が行われた例のうち、「筋疾患診断支援および保存と研究利用(筋レポジトリー)」の同意書で同意している全検体

試料:血液(ゲノムDNA、血漿)、凍結筋、筋細胞、皮膚細胞、iPS等の技術により不死化させた細胞、ホルマリン固定検体等

情報データ等:年齢、性別、臨床病理情報、遺伝子変異情報、画像、疾患に関する統計的データ等

研究期間:2020年3月2日より2025年3月31日まで

【共同研究機関】常葉大学保健医療学部教授 杉江 秀夫、浜松成育医療学講座特任教授 福田 冬季子、慶應義塾大学医学部神経内科准教授 鈴木 重明、東京医科歯科大学皮膚科教授 沖山 奈緒子、信州大学医学部脳神経内科教授 関島 良樹、京都大学大学院医学研究科生体構造医学講座形態形成機構学研究室特定講師 粟屋 智就、帝京大学医学部小児科教授 三牧 正和

2023年12月

○問い合わせ窓口

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター検体受付

電話番号:042-341-2711(代表) e-mail:mbx@ncnp.go.jp

○事業責任者

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 西野一三

○苦情窓口

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター倫理委員会事務局 e-mail:ml\_rinrijimu@ncnp.go.jp