

(ヒトゲノム・遺伝子解析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】筋疾患診断支援と筋レポジトリーの構築

【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(診断後の資料収集・保存の)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 筋レポジトリーの構築(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、ヒトゲノム・遺伝子解析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/pdf/2015-761.pdf>)。

【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、「筋疾患診断支援と筋レポジトリーの構築」に関する同意書に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、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、浜松医科大学小児科准教授 福田 冬季子、慶應義塾大学医学部神経内科講師 鈴木 重明、筑波大学医学医療系皮膚科講師 沖山 奈緒子

2020年6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

(人を対象とする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。本研究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。研究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。

本研究の研究計画書及び研究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、他の研究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。

【研究計画名】筋疾患における皮膚病理診断の有用性の検討

【研究責任者】西野 一三 (疾病研究第一部 部長)

【本研究の目的及び意義】

各種の筋疾患に特異的な皮膚病理所見があるかどうかを検討することを目的とします。皮膚病理診断に診断的価値がある場合は、将来的に筋生検を行わずとも、皮膚病理診断のみでの診断も可能となる可能性があります。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

当センター病院脳神経内科で診断目的で筋生検を受けられた方で、同時に皮膚生検が施行され、その皮膚検体が当センター病院臨床検査部に保存されている方全員(2020年6月25日現在451例)を対象とします。

利用する試料・情報等

試料：皮膚検体

情報等：「筋疾患診断支援と筋レポジトリーの構築」(倫理委員会承認番号：A2019-123 最終承認日：2020年4月24日)における同意内容に基づき、筋レポジトリーで保管されている情報を用います。

研究期間

2020年8月1日より2025年3月31日まで

2020年7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神経研究所

所属 疾病研究第一部 氏名 西野 一三

電話番号

e-mail: nishino@ncnp.go.jp

○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

(ヒトゲノム・遺伝子解析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。本研究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。研究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。

本研究の研究計画書及び研究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、他の研究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。

【研究計画名】FKTN c.648-1243G>T 変異に対するスプライス操作化合物の有効性の検証

【研究責任者】神経研究所 疾病研究第一部 西野 一三

【本研究の目的及び意義】

本研究のスプライス操作薬が患者細胞における病気の表現型を改善することが確認出来れば、新たな作用機序による低分子化合物を用いた遺伝性筋疾患の治療開発につながる可能性があります。また、現在臨床的に用いられている他のRNA修飾薬や遺伝子治療よりも安価に治療を提供出来る可能性があります。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる検体

「筋疾患診断支援と筋レポジトリーの構築」(倫理委員会承認番号: A2019-123 最終承認日: 2020年2月3日)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ーにおいて保存されている試料のうち、FKTN 遺伝子変異を有する検体と筋病理学的に異常所見のない検体を用います。

利用する試料・情報等

試料: 患者細胞

情報等: 診断名、患者の臨床情報、遺伝子変異情報、筋病理の結果

研究期間

倫理委員会承認日より2025年3月31日まで

【共同研究機関】

京都大学大学院医学研究科

萩原正敏・教授

粟屋智就・特定助教

細川元靖・特定研究員

大原寛明・大学院生

2020年8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神経研究所

所属 疾病研究第一部 氏名 西野 一三

電話番号

e-mail: nishino@ncnp.go.jp

○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

(ヒトゲノム・遺伝子解析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。本研究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。研究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。

本研究の研究計画書及び研究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、他の研究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。

【研究計画名】 LRP12 異常伸長の神経変性疾患における保有率と病態の検討

【研究責任者】 神経研究所 疾病研究第一部 西野 一三

【本研究の目的及び意義】

未診断の神経筋変性疾患の中からLRP12 遺伝子のCGG repeat の異常伸長を来している例を見出し(保有率を算出)、さらにはそのrepeat の長さを眼咽頭遠位型ミオパチー(Oculopharyngodistal myopathy)の患者と比較検討を行うことによって、CGG repeat の長さに応じた臨床症状の検討、病態の解明を行うことを目的とする。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

「筋疾患診断支援と筋レポジトリーの構築」(倫理委員会承認番号: A2019-123 最終承認日: 2020年2月3日)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ーにおいて保存されている試料のうち、遺伝学的に診断された眼咽頭遠位型ミオパチー計20例を対象とする。

利用する試料・情報等

試料: DNA、凍結筋

情報等: 診断名、遺伝子解析情報、年齢、人種、性別、病情報、骨格筋画像情報

(研究終了後情報は廃棄されます)

研究期間

倫理委員会承認日より2025年3月31日まで

【共同研究機関】

広島大学病院 〒734-8551 広島県広島市南区霞1丁目2-3

原爆放射線医科学研究所放射線影響評価研究部門 教授 川上秀史/
脳神経内科 医師 倉重毅志

○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神経研究所

所属 疾病研究第一部 氏名 西野 一三

電話番号

e-mail: nishino@ncnp.go.jp

○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

(ヒトゲノム・遺伝子解析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。本研究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。研究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。

本研究の研究計画書及び研究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、他の研究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。

【研究計画名】 特発性炎症性筋疾患における易罹患性遺伝子の探索と同定

【研究責任者】 神経研究所 疾病研究第一部 西野 一三

【本研究の目的及び意義】

血清学的・筋病理学的に診断された特発性炎症性筋疾患の患者において、易罹患性遺伝子をゲノムワイド関連研究を行い同定することを目的とします。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

筋疾患診断支援と筋レポジトリーの構築」(倫理委員会承認番号:A2019-123 最終承認日:2020年2月3日)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ーにおいて保存されている試料のうち、血清学的・筋病理学的に診断された特発性炎症性筋疾患合計約1500例を対象とします。

利用する試料・情報等

試料:DNA

情報等:診断名、遺伝子解析情報(一塩基多型の情報)、年齢、人種、性別、病事情報
(研究終了後情報は廃棄されます)

研究期間

倫理委員会承認日より2025年3月31日まで

【共同研究機関】

大阪大学大学院医学研究科 〒565-0871 大阪府吹田市山田丘2-2
遺伝統計学 教授・岡田随象

○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神経研究所

所属 疾病研究第一部 氏名 西野 一三

電話番号

e-mail:nishino@ncnp.go.jp

○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