

(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】** デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者細胞を用いたエクソン・スキップ治療に関する研究

**【研究責任者】** 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  
遺伝子疾患治療研究部長 青木吉嗣

**【本研究の目的及び意義】**

\*「デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者細胞を用いたエクソン・スキップ治療に関する研究」(研究責任者: 武田伸一、承認番号 A2014-162)は開始から5年が経過したため、研究継続のため研究責任者を青木吉嗣に変更のうえ新規に倫理申請するものです。

デュシェンヌ型筋ジストロフィー(DMD)を対象にしたエクソン・スキップは、ジストロフィン・メッセンジャーRNAのアウト・オブ・フレーム変異を、イン・フレーム変異に誘導し、筋細胞膜にジストロフィンタンパク質を発現回復させることで、本疾患の有効な治療法になると期待されています。本研究では、DMD患者由来の細胞を用いて、エクソン・スキップ治療に用いるアンチセンス核酸医薬品の開発を目指し、有望な医薬品開発の候補となるアンチセンス核酸を探索・評価することを目的とします。『筋疾患診断支援と筋レポジトリーの構築』, 研究責任者: 西野一三, 承認番号: XXXX-116, 最終承認日: 令和3年3月2日、および『スーパーIDを用いた研究間連携システムの構築』, 研究責任者 後藤雄一, 承認番号: A2015-151, 最終承認日: 令和元年11月1日、において承認を受けた方法により、筋レポジトリーに保存されている試料(線維芽細胞、筋芽細胞)のうち、DMDと診断され保存されている細胞の提供を受け、ジストロフィンmRNAを標的としたアンチセンス核酸医薬品の投与によるエクソン・スキップの有効性を分子生物学的手法により解析します。解析対象数は10例程度、期間は倫理委員会承認日より2025年5月13日まで

を予定しています。以上、人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針の規則に則って公開します。本研究には、デュシェンヌ型筋ジストロフィー治療剤のエクソン53スキップ薬(NS-065/NCNP-01)を製造する日本新薬(株)の研究員が、企業側の立場で参加します。

### 【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』, 研究責任者:西野一三, 承認番号:XXXX-116, 最終承認日:令和3年3月2日、および『スーパーIDを用いた研究間連携システムの構築』, 研究責任者 後藤雄一, 承認番号:A2015-151, 最終承認日:令和元年11月1日、において承認を受けた方法により、筋レポジトリーに保存されているDMD患者由来細胞

#### 利用する試料・情報等

試料: DMD由来線維芽細胞およびDMD由来筋芽細胞

情報等:レポジトリーに登録されている情報(年齢、性別、診断名、遺伝子診断の検査結果等)

#### 研究期間

倫理委員会承認日より2025年5月13日まで

#### ○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 遺伝子疾患治療研究部 氏名 青木吉嗣

電話番号 042-346-1720(研究部直通)

e-mail: tsugu56※ncnp.go.jp(「※」を「@」に変更ください。)

#### ○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(「※」を「@」に変更ください。)