

(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】 ミクログリアを中心とした神経型ゴーシェ病メカニズムの解明

【研究責任者】 国立精神・神経医療研究センター病院 臨床検査部 高尾 昌樹

【本研究の目的及び意義】

ゴーシェ病は全身に糖脂質が蓄積する遺伝性の疾患で、特に脳に蓄積した場合は重篤な神経症状を発症し、神経型ゴーシェ病と呼ばれます。その詳細な病態メカニズムは明らかになっておらず、神経型ゴーシェ病については根本的な治療法が存在しません。山崎等は神経型ゴーシェ病の動物モデルを樹立し、詳細に解析を行うことで過剰な免疫応答が、病態に寄与している可能性を見出しました。本研究では動物モデルで見られた現象が、神経型ゴーシェ病患者様でも生じているかどうかを明らかにし、新規の治療法の開発につなげることを目的としています。

本研究は国立精神・神経医療センターと大阪大学微生物病研究所との共同研究であり、当センターブレインバンクに寄託され匿名化した脳組織・情報を大阪大学微生物病研究所に送り、解析を行います。脳組織・情報は大阪大学微生物病研究所内の施錠可能な部屋に保管されます。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

2009年4月以降2022年3月までに国立精神・神経医療研究センター病院で病理解剖され、NCNPブレインバンクでの剖検検体の保管および研究使用に関して同意された方のうち、死後の病理診断により神経型ゴーシェ病であると判定された方、およびその対象となる方

利用する試料・情報等

試料：脳組織

情報等：診療録（年齢、性別、診断名、病歴）

研究期間

2022年4月28日より2024年3月31日まで

**【共同研究機関】**

大阪大学微生物病研究所 研究責任者 山崎 晶

○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

所属 病院 臨床検査部 氏名 高尾昌樹

電話番号 042-341-2711（代表）

○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。）