

## (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】** デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者剖検脳を用いた病態研究

**【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】**

\*本研究は、「Duchenne 型筋ジストロフィー脳組織におけるシナプス関連分子についての研究」(研究責任者:関口正幸、承認番号 A2014-047、自:2014年08月15日、至:2017年05月06日)の継続研究です。今回、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)で認める、中枢症状の分子病態解明が目的です。DMDの疾患モデルマウスでは、GABA およびグルタミン酸作動性ニューロンに関連する分子の異常(①大脳皮質等でのGABAA受容体シナプス集積体の減少、②大脳皮質等におけるパルプアルブミン、カルビンジン D28K 陽性ニューロンの増加)、③大脳皮質等でのグルタミン酸トランスポーターやシナプス小胞数の減少が報告されております。DMDの疾患モデルマウスで認める前述の異常が、ヒトDMDの脳でも認められるかどうかを、DMD患者様の剖検脳を用いて、免疫組織化学染色やウエスタンブロッティング法により解析します。また、MLPA法をもちいたDMD遺伝子上の変異の位置が違い、異なる遺伝子産物を欠損する患者間で結果を比較することにより、変異の位置と中枢異常の関係についても解析します。

**【本研究の実施方法及び参加いただく期間】**

対象となる方: 以下のいずれかの施設に保存されているDMD患者剖検脳

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター内ブレインバンク

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター内メディカルゲノムセンター

東埼玉病院内

#### 利用する試料・情報等

試料: 以下のいずれかの施設に保存されているDMD患者剖検脳(パラフィンおよび凍結脳)

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター内ブレインバンク

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター内メディカルゲノムセンター

東埼玉病院内

情報等: 以下のいずれかの施設に登録されている情報(年齢、性別、診断名、MLPA法やシーケンス解析をもちいたDMD遺伝子診断検査結果等)

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター内ブレインバンク事務局

東埼玉病院内事務局

解析場所: 全ての解析は国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター内で実施

#### 研究期間

2020年6月18日から2025年3月31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。)