

(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)

『Identification of tandem repeat EXPAnSIONS in unsolved Neurological Disorders』

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。

【対象となる方】

「筋疾患診断支援と筋レポジトリの構築」(倫理委員会承認番号: A2019-123 最終承認日: 2024 年 5 月 14 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において保存されている試料のうち、NOTCH2NLC 遺伝子の反復配列の伸長を有する検体を用います。

【研究期間】 研究実施許可受領後より 2025 年 3 月 31 日まで

【研究責任者】 神経研究所 疾病研究第一部 西野一三

【試料・情報の利用目的及び利用方法並びに利用する者の範囲】

反復配列の伸長が神経発達障害および神経変性疾患の遺伝的要因に寄与しているかを評価することを目的としています。具体的には、全エクソーム解後も原因が特定できていない神経疾患または神経発達障害を有する患者のゲノムをシーケンスし、反復配列の伸長を評価し、反復配列の伸長が疾患の原因となっている可能性を探ります。反復配列の伸長が検出できるかをショート/ロングリードシーケンスで評価するためには、すでに反復配列の伸長があることが同定されている症例を用い、変異が検出されるか確認する必要があります。そのため、当センターより NOTCH2NLC 遺伝子に反復伸長がある症例 3 名の DNA を提供します。

【利用又は提供する試料・情報等】 試料:DNA、情報等:診断名、遺伝学的診断

【利用又は提供を開始する予定日】 2024 年 8 月頃を予定しています

【共同研究機関】

Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Essen Christel Depienne (教授)

Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Essen Elsa Leitao (研究員)

○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

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