

# 国立精神・神経医療研究センターで「筋疾患診断支援および保存と研究利用 (筋レポジトリー)」に試料・情報を提供いただいた方へ (ご参加いただいた方へ)

このたび、国立精神・神経医療研究センターで「筋疾患診断支援および保存と研究利用 (筋レポジトリー)」でご提供いただいた試料・情報の一部を、下記の研究のために使用いたします。この研究では、国が定めた倫理指針に基づき、対象となる方お一人ずつから直接同意をいただくかわりに、使用目的等を含む研究の実施について、情報を公開いたします。

この研究で試料・情報を使用することにより、対象となる方に新たな負担や制限が加わることは一切ございませんが、ご自身の試料・情報を使用して欲しくない場合は、問い合わせ窓口までご連絡ください。なお、利用・提供してほしくないとし出られた場合でも、なんら不利益を受けることはございません。

## 1. 対象となる方

「筋疾患診断支援および保存と研究利用 (筋レポジトリー)」(倫理委員会承認番号: B2024-130、承認日: 2025 年 3 月 11 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をご提供された方が対象となります。

## 2. 試料情報の提供のみを行う者の機関名・所属・氏名

機関名: 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  
所属・氏名: 西野一三

## 3. 試料・情報を提供する研究課題名と研究代表者又は研究責任者

研究課題名: 筋レポジトリーを利用したミトコンドリア病の診断、病態解明、治療法開発に関する研究

研究期間: 倫理審査承認日~2034年 3 月 31 日まで

研究代表者(研究責任者): 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  
(共同研究機関)

帝京大学 主任教授 三牧正和

帝京大学 准教授 高橋和浩

帝京大学 講師 星野英紀

#### 4. 利用又は提供する試料・情報等と取得方法について

筋レポジトリーに保存されている、個人情報をつからなくなるように加工した試料 (凍結骨格筋、培養細胞、DNA、血漿等)、臨床情報 (臨床経過や診察所見、検査所見等)、および筋疾患診断支援で得られた特殊検査 (病理学的検査、遺伝学的検査等) の結果を用います (研究終了後、情報は廃棄されます)。

#### 5. 試料・情報の利用目的及び利用方法

【目的】 ミトコンドリア病は小児慢性特定疾患・指定難病に指定される先天代謝異常症で、根本治療法が未開発であり、約半数が未診断です。本研究は未診断例に対し、筋生検を用いた呼吸鎖酵素活性・酸素消費量の生化学的評価、病理学的解析、網羅的遺伝子解析を統合的に実施し、ミトコンドリア機能異常の証明と病態解明を目指します。

【取り扱い】 提供を行う際には、研究計画に従い、診療情報等の個人情報は加工処理を行った上で、対象となる方の氏名や住所などが特定できないよう安全管理措置を講じたうえで取り扱います。

#### 6. 利用又は提供を開始する予定日

研究開始日を予定しています。

#### 7. 問い合わせ窓口

この研究課題の詳細についてお知りになりたい方は、下記問い合わせ担当者までお問い合わせください。

機関名: 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 : 042-341-2711 (内線: 5119)

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