

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】 GNE ミオパチーの血小板合併症病態解明研究

【研究責任者】 神経研究所 疾病研究第一部 西野 一三

#### 【本研究の目的及び意義】

本研究では GNE ミオパチーと遺伝学的に診断された患者さんを対象に、血小板の形態学的評価を行い、GNE ミオパチーの血小板合併症の病態解明を行うことを目的としています。

#### 【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

##### 対象者

GNE ミオパチーと遺伝学的に確定診断を受けた国立精神・神経医療研究センター病院に通院している患者さん

##### 利用する試料・情報等

試料: 血液

情報等: 診断名、遺伝子診断情報、年齢、性別 (研究終了3年後情報は廃棄されます)

##### 研究期間

倫理委員会承認日より 2027 年 3 月 31 日まで

2024 年 12 月

#### ○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

電話番号

e-mail: [nishino@ncnp.go.jp](mailto: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](mailto:ml_rinrijimu@ncnp.go.jp)