

(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)

『筋疾患診断支援および保存と研究利用(筋レポジトリ)』

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】「筋疾患診断支援および保存と研究利用(筋レポジトリ) (旧課題名:筋疾患診断支援と筋レポジトリの構築、または、神経・筋疾患研究資源レポジトリの構築と運用) (主任研究者:西野一三)において診断が行われた例のうち、「筋疾患診断支援および保存と研究利用(筋レポジトリ)」の同意書で同意している全検体

【研究期間】研究開始日より 2030 年 3 月 31 日まで

【事業責任者】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】

本事業は、①筋疾患診断支援、②診断後の保存と研究利用(筋レポジトリ)の構築からなります。

① 筋疾患診断支援(広義の診療)

神経・筋疾患はほぼ全てが稀少疾病であり、診断には病理学的検査、生化学的検査、遺伝学的検査などの専門的知識と体系的な総合判断が必要です。しかし、正確な筋病理診断が実施可能な施設は少なく、本施設が 1978 年から現在に至るまで国内外の病理診断の主要な部分を担っています。本診断支援は広義の診療と位置づけて実施します。

② 保存と研究利用(筋レポジトリ)(ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針に準拠)

神経・筋疾患の研究を推進させるために、診断の為に用いた検体の余剰検体や患者さんの同意を得て採取された資料(試料・臨床データ)を保管することを目的としています。得られたバイオソースを将来にわたって国内外の産官学が共同で利用することで、バイオマーカーの開発や疾患の病態解明、新たな治療法開発へつながることが期待されます。また、これまで確定診断がつかず有効な治療を受けられなかった方に対しても診断の一助となります。筋レポジトリ構築は国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター ゲノム診療開発部検体管理部門で、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準拠して行われます。なお、国立精神・神経医療研究センター病院で検体採取が行われている患者試料については「A2015-151:スーパーDを用いた研究間連携システムの構築」で定めるところの、情報共有が行われます(詳細は当該公告文をご参照下さい <https://www.ncnp.go.jp/hospital/partnership/docs/2015-761.pdf>)。

なお、各種資料を集積することで得られる疾患頻度などの疫学データや情報は国立精神・神経医療研究センターに帰属します。

【利用又は提供する試料・情報等】

試料:血液(ゲノム DNA、血漿)、凍結筋、筋細胞、皮膚細胞、iPS 等の技術により不死化させた細胞、ホルマリン固定検体等

情報データ等:年齢、性別、臨床病歴情報、遺伝子変異情報、画像、疾患に関する統計的データ等

【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。

【共同研究機関】浜松育成医療学講座特任教授 福田 冬季子、東京科学大学皮膚科教授 沖山 奈緒子、信州大学医学部脳神経内科教授 関島 良樹、京都大学大学院医学研究科准教授 栗屋 智就、帝京大学医学部小児科教授 三牧 正和

2025 年 4 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 メディカル・ゲノムセンター検体受付

電話番号:042-341-2711(代表) e-mail:mbx※ncnp.go.jp(「※」を「@」に変更ください。)

○事業責任者: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 疾病研究第一部 西野一三

○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。)