

## (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】 *FKRP* 遺伝子変異患者を対象とした遺伝子型と表現型の関連の研究

【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】

本研究は、すでに *FKRP* 遺伝子変異が同定された患者の臨床データを収集し、遺伝子変異と臨床診断の関連性を検討することを目的とします。将来的には、この研究は筋疾患の診断や遺伝子の変化から健康管理の対策を立てることに役立つと考えています。全ての解析は国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部および共同研究機関である神戸大学小児科で行われます。

## 【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる検体

「神経・筋疾患研究資源レポジトリの構築と運用」(倫理委員会承認番号: XXXX-116 最終承認日: 2017年2月24日、倫理指針一部改正対応: 2017年5月30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、*FKRP* 遺伝

子に変化があると診断された患者さんに、どのような症状や検査異常がみられ、どのような治療となっているかについて調査を行っています。

#### 利用する試料・情報等

- ・患者基本情報: 年齢、性別、診断名、周産期歴、既往歴、家族歴、発達歴、身長、体重
- ・身体所見
- ・臨床検査: 血液検査、生理機能検査(心臓超音波検査、呼吸機能)、電気生理学的検査、頭部・筋

#### CT/MRI

- ・遺伝学的検査結果
- ・筋病理検査結果

#### 研究期間

2019年11月26日より2022年3月31日まで

#### **【共同研究機関】**

神戸大学医学部附属病院小児科准教授 栗野 宏之 (研究代表者)

神戸大学医学部附属病院小児科助教 坊 亮輔

神戸大学医学部附属病院小児科教授 飯島 一誠

神戸大学医学部附属病院親と子の心療部講師 西山 将広

2019年11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

#### ○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