

(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】 機械受容イオンチャネルの機能不全と骨格筋疾患の連関解明

【研究責任者】 西野 一三 (疾病研究第一部 部長)

【本研究の目的及び意義】

膜張力を介して活性化されるイオンチャネル PIEZO1 (機械受容イオンチャネル) は筋線維再生に関わる筋衛星細胞に高発現し、筋線維の再生過程に関わることが知られている。今回の研究で Megaconial congenital muscular dystrophy(Megaconial CMD)、Duchenne muscular dystrophy (DMD)、Tubular aggregate myopathy(TAM)の患者の骨格筋・筋芽細胞における免疫染色・カルシウムイメージングを行うことにより、上記の疾患における、PIEZO1 チャネルの機能を明らかにすることを目的とする。将来的には、この研究は筋疾患の診断や治療薬開発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京都大学大学院工学研究科で行われます。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

「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、遺伝学的に Megaconial CMD、DMD、TAM と診断された患者(それぞれ6名、6名、4名)および筋病理学的に明らかな異常所見のない患者(6名分)のを用いる。

利用する試料・情報等

試料:凍結筋・筋芽細胞

情報等:診断名、患者の臨床情報、遺伝子変異情報、筋病理の結果

研究期間

2020年2月13日より2023年3月31日まで

【共同研究機関】 京都大学大学院工学研究科/原雄二/准教授

2020年2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