

(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】 GNE ミオパチーにおける軽症型変異 p.D207V の解析

【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 p.D207V 変異を有する発症者および非発症者の遺伝学的解析を行い、発症に関わる因子の特定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、GNE 遺伝子の特定の変異を有する検体を用います。

利用する試料・情報等

試料: なし

情報等: 診断名、ホールゲノムシーケンスによる遺伝子解析情報、年齢、性別

(研究終了後情報は廃棄されます)

研究期間

2020年2月7日より2022年3月31日まで

【共同研究機関】

京都大学 大学院医学研究科附属ゲノム医学センター: 京都市左京区聖護院川原町53

教授・松田文彦

関西医科大学 附属生命医学研究所ゲノム解析部門: 枚方市新町2-2-2

教授・日笠幸一郎

大阪大学 大学院医学系研究科 遺伝統計学: 大阪府吹田市山田丘2-2

教授・岡田随象

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