

## (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】 LRP12 異常伸長の神経変性疾患における保有率と病態の検討

【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】

未診断の神経筋変性疾患の中からLRP12遺伝子のCGG repeatの異常伸長を来している例を見出し(保有率を算出)、さらにはそのrepeatの長さを眼咽頭遠位型ミオパチー(Oculopharyngodistal myopathy)の患者と比較検討を行うことによって、CGG repeatの長さに応じた臨床症状の検討、病態の解明を行うことを目的とする。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

「筋疾患診断支援と筋レポジトリの構築」(倫理委員会承認番号:A2019-123 最終承認日:2020年2月3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、遺伝学的に診断された眼咽頭遠位型ミオパチー計20例を対象とする。

利用する試料・情報等

試料:DNA、凍結筋

情報等:診断名、遺伝子解析情報、年齢、人種、性別、病理情報、骨格筋画像情報  
(研究終了後情報は廃棄されます)

研究期間

2020年9月23日より2025年3月31日まで

【共同研究機関】

広島大学病院 〒734-8551 広島県広島市南区霞1丁目2-3

原爆放射線医科学研究所放射線影響評価研究部門 教授 川上秀史/

脳神経内科 医師 倉重毅志

○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