

(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)

『マルチオミックス解析による筋疾患の病因・分子病態の解明』

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）」（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】 2025年3月10日より2030年3月31日まで

【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】 本研究の目的は、筋疾患診断支援事業で行った筋レポジトリを基盤とし、超並列シーケンス解析を含むマルチオミックス解析を行い未診断例の診断確定及び、筋疾患の病因・病態解明を行います。これらにより、依然として病態不明の筋疾患全容を明らかにするとともに治療法開発への基盤形成を行うことを目的としています。これらにより、新たな治療法の開発、および、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する診断の一助となることが期待されます。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、

作成年月日：2025年02月25日 第1.1版

メディカル・ゲノムセンターおよび共同研究機関で行われ、各種の大規模な遺伝学的解析データのうち、個人の特定が不可能な主に頻度に関するデータについて、公的なデータベースに登録される。

【利用又は提供する試料・情報等】

試料：患者ゲノム DNA、RNA、血清、血漿

情報等：年齢、性別、臨床病情報、遺伝子変異情報

【利用又は提供を開始する予定日】 2025年3月10日

【共同研究機関】

東海大学医学部 基礎医学系 分子生命科学 教授 椎名 隆

東海大学医学部 基礎医学系 分子生命科学 准教授 大貫 優子

国立国際医療研究センター-ゲノム医科学プロジェクト プロジェクト長 徳永 勝士

九州大学 生体防御医学研究所 教授 大川 恭行

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神経研究所

所属 疾病研究第一部 氏名 西野一三

電話番号 042-341-2711 (代表)

e-mail：mbx※ncnp.go.jp (「※」を「@」に変更ください。)

○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。)