

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 の筋病理診断を受けて、VCP ミオパチーと診断された方へ

この度、国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第一部の筋病理診断を受けてVCP ミオパチーと診断された方の残余凍結筋組織と診療情報等の一部について、他の研究機関で実施される下記研究に対し提供を行います。本研究では、国が定めた倫理指針に基づき、対象となる方お一人ずつから直接同意を得るかわりに、利用目的等を含む研究の実施についての情報を公開することが必要とされています。

この研究課題に対し残余凍結筋組織や診療情報等を利用することにより、対象となる方に新たな負担や制限が加わることは一切ございませんが、ご自身の診療情報等を利用・提供して欲しくない場合は、問い合わせ窓口までご連絡ください。なお、利用・提供して欲しくないことを申し出られても、なんら不利益を受けることはございません。

1. 対象となる方

「VCP 遺伝子変異患者における骨格筋画像を含めた臨床像の検討」(倫理承認番号:A2021-077)の後続研究です。国立精神・神経医療研究センター神経研究所 疾病研究第一部の筋病理診断を受けてVCP ミオパチーと診断され、先行研究の対象となった方のうち、残余凍結筋が十分に残っているVCP ミオパチー患者8名を対象とします

2. 試料情報の提供のみを行う者の機関名・所属・氏名

機関名: 国立精神・神経医療研究センター神経研究所

所属・氏名: 疾病研究第一部 西野一三

3. 試料情報の提供を行う研究課題名と研究代表者又は研究責任者

研究課題名: Single nuclei and spatial transcriptomics analysis of muscle samples of patients with VCP and other multisystemic proteinopathies

研究期間: 2025年04月28日～2028年12月31日まで

研究代表者(研究責任者): John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle University, UK Prof. Jordi Díaz-Manera

4. 利用又は提供する試料・情報等と取得方法について

試料: 残余凍結骨格筋

(取得方法) 診療の一環で採取

情報等：年齢、性別、診断名、骨格筋画像、臨床病理情報、遺伝子変異情報
(取得方法) 筋病理診断当時の病歴用紙から入手

5. 試料・情報の利用目的及び利用方法

本研究は、筋疾患診断支援事業で行った筋レポジトリーを基盤とし、VCP 遺伝子変異により発症する VCP ミオパチーの残余凍結骨格筋を用いて snRNAseq 解析や空間トランスクリプトミクス解析を行う国際共同研究になります。

提供を行う際には、研究計画に従い、診療情報等の個人情報は加工処理を行った上で、対象となる方の氏名や住所などが特定できないよう安全管理措置を講じたうえで取り扱います。

6. 利用又は提供を開始する予定日

2025 年 6 月 11 日

7. 問い合わせ窓口

この研究課題の詳細についてお知りになりたい方は、下記問い合わせ担当者までお問い合わせください。

機関名：国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター検体受付

所属：メディカル・ゲノムセンター検体受付

電話番号：042-341-2711 (代表)

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