

(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)

## 『GNE ミオパチーに対するシアル酸高容量分泌遺伝子改変脂肪細胞移植研究』

**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】

「筋疾患診断支援と筋レポジトリの構築」(倫理委員会承認番号: A2019-123) 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検体を用います。

### 【研究期間】

2022年12月6日より2027年3月31日まで

### 【研究代表者・研究責任者】

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 部長 西野一三

**【試料・情報の利用目的及び利用方法】**

GNE ミオパチーはシアル酸欠乏が原因の遠位型ミオパチーです。モデルマウスではシアル酸補充療法の有効性が確立され、経口投与によるシアル酸補充療法の臨床試験が行われていますが、承認された治療法はまだありません。有効性が高く、持続的、安全なシアル酸補充療法として遺伝子改変脂肪細胞移植の治療法開発研究を行います。GNE ミオパチーの患者さん、および、他の筋疾患の患者さんの筋細胞を用い、開発した遺伝子改変脂肪細胞の効果を調べます。

**【利用又は提供する試料・情報等】**

試料：筋細胞

情報等：診断名、遺伝子解析情報、年齢、性別

提供する試料・情報の取得の方法

試料：「筋疾患診断支援と筋レポジトリーの構築」の一環で採取

情報：カルテの診療録から入手

**【共同研究機関】**

千葉大学医学部附属病院 研究責任者 医学部附属病院・特任准教授 黒田正幸

セルジェンテック株式会社 研究責任者 創薬研究開発部社長 安永 邦夫

ZACROS 株式会社 研究責任者 亥鼻事業開発課・課長 青柳 靖之

○問い合わせ窓口

作成年月日：2026年1月17日 第3版

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：nishino※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。)