

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

にて顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーと診断された方へ

このたび、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にて、診断的検査で使用された FSHD 由来培養細胞（線維芽細胞・筋芽細胞の一部）について、下記の研究に対し提供を行います。この研究では、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いただくかわりに、利用目的等を含む研究の実施について、情報を公開いたします。

この研究に対し FSHD 由来培養細胞（線維芽細胞・筋芽細胞の一部）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、ご自身の培養細胞の一部を利用・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・提供してほしくないと申し出られた場合でも、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

1978 年 1 月 1 日より 2030 年 12 月 31 日までの間に、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にて顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーと診断された方

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・情報を提供する研究課題名と研究代表者又は研究責任者

研究課題名：顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーモデルマウスの樹立

研究期間：2026 年 04 月 01 日～2031 年 03 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 西野 一三
（共同研究機関）

鳥取大学 染色体工学研究センター 教授 香月康宏

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：FSHD 由来培養細胞（線維芽細胞・筋芽細胞の一部）

（取得方法）診療の一環で採取

情報等：年齢、性別、FSHD 遺伝学的検査結果

（取得方法）診療録から入手

5. 試料・情報の利用目的及び利用方法

患者細胞由来の DUX4 遺伝子領域を搭載した人工染色体を保持する FSHD モデルマウスを樹立し、生体における DUX4 発現制御機構を解明する。それにより、DUX4 の発現を抑制する治療薬の開発に貢献する研究です。

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。

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

研究開始日を予定しています。

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

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