

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

で筋病理診断にてマルチミニコア病と診断された方

または、筋病理で非診断的所見のみが認められた方へ

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残余凍結筋の一部について、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で筋病理診断にてマルチミニコア病と診断された方、または、筋病理で非診断的所見のみが認められた方

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：Comprehensive molecular and functional characterization of multiminicore disease using patient's muscle samples

研究期間：研究実施許可受領後から～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)

フランス・モンドール大学病院（パリ東大学医学部と連携）神経筋疾患リファレンスセンター 研究責任者 Edoardo Malfatti

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：残余凍結骨格筋検体、電子顕微鏡用検体、培養細胞（皮膚線維芽細胞、筋芽細胞）

(取得方法) 診療の一環で採取

情報等:臨床経過、年齢、性別、遺伝子変異情報、病理情報

(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

マルチミニコア病と病理診断され新規遺伝子 X を有する患者において、臨床情報の提供、ならびに、診断目的で取得された残余凍結筋検体、電子顕微鏡用検体、培養細胞（皮膚線維芽細胞、筋芽細胞）を用いて鍵となるバイオマーカーを探索することで、メカニズムの解明を目指し、新たな治療法や診断法の開発に貢献する。

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。)