

(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)

このたび以下の研究を実施いたします。**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。

【研究計画名】 Selenoproteinopathy の筋生検検体を用いた蛋白質・RNA に関する網羅的病態解析

【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、すでに SEPN1 遺伝子変異ならびに SELENON 遺伝子変異が同定された患者様の臨床データ、凍結筋の残余検体を使用して、遺伝子変異と臨床診断の関連性や本遺伝子異常のメカニズムを明らかにすることを目的とします。将来的には、この研究は筋疾患の診断や治療薬開発に役立つと考えています。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および共同研究機関である名古屋大学神経内科で行われます。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる検体

「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)において筋レポジトリ登録されている症例全例を対象とする。

利用する試料・情報等

試料：凍結筋(残余検体)

情報等：年齢、性別、臨床病理情報、遺伝子変異情報

研究期間

2022年8月24日より2026年3月31日まで

【共同研究機関】

名古屋大学病院神経内科学教授 勝野 雅央(研究代表者)

名古屋大学病院神経内科学講師 佐橋 健太郎

名古屋大学病院神経内科学医員 辻河 高陽

2022年08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: 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。)