

(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】 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

【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、VCP 遺伝子変異により発症する骨パジェット病や前頭側頭型認知症を伴う遺伝性封入体ミオパチー (IBMPFD) の骨格筋画像を含む臨床像を後方視的に調査する国際共同研究になります。臨床像と遺伝子変異の関連性を解析し、本疾患の病因・病態解明につなげることを目的としています。本研究は Newcastle University のグループが主体となり行われ、臨床情報の授受は匿名化・個人情報保護の上、メール、郵送などで行われます。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

「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患者様で、VCP 遺伝子変異と診断された方。

利用する試料・情報等

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

研究期間

倫理委員会承認後より 2022年 12月 31日まで

【共同研究機関】

John Walton Muscular Dystrophy Research Centre, Newcastle University, UK

研究責任者 Jordi Díaz-Manera (研究代表者)

Hôpital Pitié-Salpêtrière, Sorbonne Université, Institut de Myologie,

Centre de référence des Maladies Neuromusculaires, Paris, France 研究責任者 Tanya Stojkovic

Washington University in St. Louis, St Louis, USA 研究責任者 Conrad Weihl

○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 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

○事業責任者

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 疾病研究第一部 西野一三

○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