

## 治験に対応したジストロフィン測定標準業務手順書の作成に関する研究

エクソン・スキップ治療はジストロフィン・メッセンジャーRNA (mRNA) のアウト・オブ・フレーム変異をイン・フレーム変異に誘導し、デュシェンヌ型筋ジストロフィーで欠損しているジストロフィンタンパク質の発現を回復させることで、本疾患の有効な治療法になると考えられています。現在、本治療法の治験が計画されていますが、mRNAのエクソン・スキップ、ジストロフィンタンパク質の発現を、信頼性の高い方法で検出するために、これらの測定手法に関する標準業務手順書の作成が必要とされています。本研究ではこの手順書の作成を目的として、ヒト由来凍結骨格筋試料を用いて、実施手順を検証するものです。具体的には、「神経・筋疾患研究資源レポジトリーの構築と運用」(主任研究者:後藤雄一)(倫理委員会受付番号 20-9-7、最終承認日 平成21年5月1日)において承認を受けた方法により、当レポジトリーに保存されている凍結骨格筋試料のうち、ジストロフィンノパチー患者およびジストロフィンに関して正常な発現が確認されている患者、ならびに健常者由来の試料について、免疫蛍光染色、ウェスタンブロット、RT-PCR、mRNAシーケンスにより解析し、その結果を検査実施手順の信頼性の観点から評価します。解析対象数は10例程度、期間は平成28年3月31日までを予定しています。以上、ヒトゲノム・遺伝子解析に関する倫理指針の規則に則って公表します。

研究に関するお問い合わせは下記までお願いいたします。

平成25年6月28日

### 連絡先

〒 187-8551 東京都小平市小川東町4-1-1

独立行政法人国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 遺伝子疾患  
治療研究部

電話:042-341-2711(代表)

担当者:武田伸一(takeda※ncnp.go.jp) (※を「@」に変更ください)

苦情等の窓口:倫理委員会事務局 e-mail:rinri-jimu※ncnp.go.jp

(※を「@」に変更ください)