

国立精神・神経医療研究センター病院にて 筋レポジトリへ検体を提供された方へ

この度、国立精神・神経医療研究センターで受診した際にご提供頂きました筋細胞検体を用いまして、以下の研究を実施いたします。本研究では、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得るかわりに、利用目的等を含む研究の実施についての情報を公開することが必要とされています。

この研究課題に対し検体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・提供して欲しくないことを申し出られても、なんら不利益を受けることはございません。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。

1. 対象となる方

『筋疾患診断支援および保存と研究利用（筋レポジトリ）（旧課題名：筋疾患診断支援と筋レポジトリの構築）』、(研究責任者：西野一三)、および『スーパーIDを用いた研究間連携システムの構築』（研究責任者 後藤雄一）において承認を受けた方法により、筋レポジトリに保存されている DMD 患者由来細胞

2. 利用又は提供する試料・情報等と取得方法について

試料：DMD 由来線維芽細胞および DMD 由来筋芽細胞

(取得方法)：筋レポジトリにおいて同意を得て収集した試料

情報等：レポジトリに登録されている情報（年齢、性別、診断名、遺伝子診断の検査結果等）

(取得方法)：筋レポジトリにおいて同意を得て収集した試料・情報

3. 試料・情報の利用目的及び利用方法

- ＊ 「デュシェンヌ型筋ジストロフィー患者細胞を用いたエクソン・スキップ治療に関する研究」（研究責任者：青木吉嗣、承認番号 A2020-016）は開始から 5 年が経過したため、研究継続のため新規に倫理申請するものです。

デュシェンヌ型筋ジストロフィー (DMD) を対象にしたエクソン・スキップは、ジストロフィン・メッセンジャーRNA 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、筋細胞膜にジストロフィンタンパク質を発現回復させることで、本疾患の有効な治療法になると期待されています。本研究では、DMD 患者由来の細胞を用いて、エクソン・スキップ治療に用いるアンチセンス核酸医薬品の開発を目指し、有望な医薬品開発の候補となるアンチセンス核酸を探索・評価することを目的とします。

『筋疾患診断支援および保存と研究利用 (筋レポジトリ) (旧課題名: 筋疾患診断支援と筋レポジトリの構築)』, (研究責任者: 西野一三)、および『スーパーID を用いた研究間連携システムの構築』(研究責任者 後藤雄一)において承認を受けた方法により、筋レポジトリに保存されている試料 (線維芽細胞、筋芽細胞) のうち、DMD と診断され保存されている細胞の提供を受け、ジストロフィン mRNA を標的としたアンチセンス核酸医薬品の投与によるエクソン・スキップの有効性を分子生物学的手法により解析します。解析対象数は 10 例程度、期間は倫理委員会承認日より 2030 年 3 月 31 日までを予定しています。以上、人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針の規則に則って公開します。本研究には、デュシェンヌ型筋ジストロフィー治療剤のエクソン・スキップ薬を製造する日本新薬(株)の研究員が、企業側の立場で参加します。

4. 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。

5. 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: 遺伝子疾患治療研究部 氏名: 青木 吉嗣

電話番号 : 042-341-2712 (内線: 5221)

e-mail: tsugu56※ncnp.go.jp (「※」を「@」に変更ください。)