

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 筋病理診断を受けられた方へ

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凍結骨格筋の一部について、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。

この研究に対し凍結骨格筋の一部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、ご自身の凍結骨格筋の一部を利用・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2026 年 7 月 30 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にて筋病理診断を受けた方

対象疾患: RYR1 関連疾患

2. 試料情報の提供を行う者の機関名・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: Clinical, radiological and biopsy profiles in RYR1-related myopathies: an international multicentre evaluation

研究期間: 研究実施許可受領後～2028 年 9 月 30 日まで

研究代表者(研究責任者): New Castle University Professor Jorge Diaz Manera

(共同研究機関) 国立精神・神経医療研究センター

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: 骨格筋画像

(取得方法) 診療の一環で採取

情報等: 臨床経過、年齢、性別、発症年齢、遺伝子変異情報、病情報

(取得方法) 過去の解析結果、または診療録から入手

5. 試料・情報の利用目的及び利用方法

提供を行う際には、研究計画に従い、対象となる方の氏名、生年月日、住所等の個人情報には削除または加工し、個人を特定できない状態としたうえで、安全管理措置を講じて取り扱います。

本研究では、国立精神・神経医療研究センター（NCNP）で診断が確立された筋生検検体を、イギリスの New Castle University に提供する。世界各国から希少疾患である RYRI 関連疾患の骨格筋画像を集め、遺伝学的に確定した RYRI 関連ミオパチー患者の既存筋 MRI と匿名化した臨床・遺伝・病理所見を国際多施設で後方視的に解析し、脂肪置換の分布・重症度と表現型、遺伝子型、病理所見との関連を明らかにする。

- ・匿名化された試料・情報のみを取り扱います。
- ・研究目的以外には利用しません。
- ・研究機関の承認なく第三者へ再提供しません。
- ・試料・情報は研究担当者のみがアクセス可能な管理下で保管します。
- ・電子データはアクセス制限された機器で管理し、施錠可能な保管場所で管理します。

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。）