

(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)

『筋疾患既知原因遺伝子変異スクリーニングパネルの作成・確立』

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。

【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）」（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で、眼咽頭筋ジストロフィーと診断された例が対象となります。

【研究期間】 研究実施許可受領後より 2026 年 3 月 31 日まで

【研究代表者（責任者）】 神経研究所 疾病研究第一部 西野 一三

【試料・情報の利用目的及び利用方法】

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、眼咽頭筋ジストロフィーと診断された患者様の DNA 検体を、共同研究先であるかずさ DNA 研究所へ提供し、筋疾患既知遺伝子パネルの精度評価を行う目的です。将来的には、この研究は本疾患の早期診断や診断支援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かずさ DNA 研究所で行われます。

【利用又は提供する試料・情報等】

試料：血液由来 DNA（いずれも残余検体）

情報等：遺伝子変異情報（氏名、年齢、性別等、個人情報は含みません）

【利用又は提供を開始する予定日】

2025 年 2 月日

【共同研究機関】

かずさ DNA 研究所 遺伝子診断グループ グループ長 糸賀 栄

○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

e-mail : mbx@ncnp. go. jp

○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