

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 8 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:眼咽頭型筋ジストロフィー・眼咽頭遠位型ミオパチー・GNE ミオパチー

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

所属・氏名:神経研究所 疾病研究第一部/メディカル・ゲノムセンター ゲノム診療開発部・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:筋疾患既知原因遺伝子パネルの作成・確立

研究期間:研究実施許可受領後～2027 年3月 30 日まで

研究代表者(研究責任者): 神経研究所 疾病研究第一部 部長 西野一三

(共同研究機関) Generize 社

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:DNA

(取得方法) 診療の一環で採取

情報等:遺伝子診断情報

(取得方法) 過去の解析結果から入手

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。

筋疾患の遺伝子診断では、病気の原因となる遺伝子の変化を適切に見つけることが重要です。本研究では、筋疾患に関係する 338 個の遺伝子を調べる新しい検査方法について、すでに診断が確定している方の保存 DNA を用いて、特定の遺伝子の変化を検出できるかを確認します。具体的には、眼咽頭型筋ジストロフィーや眼咽頭遠位型ミオパチーに関係する、遺伝子の一部が通常より長く繰り返されている変化と、GNE 遺伝子の一部が欠けたり増えたりする変化を調べます。この検証を通じて、将来的に金疾患の遺伝子診断に役立つ検査方法の開発を目指します。

- ・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。）