

## （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）

このたび以下の研究を実施いたします。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。

【研究計画名】筋病理診断例の悉皆的な筋疾患既知原因遺伝子変異スクリーニング

【研究責任者】神経研究所 疾病研究第一部 西野一三

【本研究の目的及び意義】

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ーを基盤とし、研究期間内に当センターで筋病理診断と同時に血液が送付された全例において、一見後天性筋疾患に見える例でも遺伝性のもが存在することから、そのような症例を見逃さないために、筋疾患既知原因遺伝子の遺伝子パネルを用いて、全例で遺伝学的解析を行う。これにより、依然として原因不明の遺伝性筋疾患の全容を明らかにするとともに治療法開発への基盤形成を目的としています。

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、メディカル・ゲノムセンターで行われます。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる検体

「筋疾患診断支援と筋レポジトリーの構築」(主任研究者：西野一三)において筋レポジトリー登録されている症例全例を対象とする。

利用する試料・情報等

試料：患者ゲノムDNA、血清

情報等：年齢、性別、臨床病理情報、遺伝子変異情報

研究期間

2021年11月10日より2027年3月31日まで

2021年08月

○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(代表)

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

○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\_rinjimu※ncnp.go.jp (「※」を「@」に変更ください。)