

(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】 筋緊張性ジストロフィー1型(DM1)治療薬開発に向けた患者筋および脳組織を用いた病態関連分子(選択的スプライシング)発現解析

【研究責任者】 国立精神・神経医療研究センター病院 臨床検査部 高尾 昌樹

【本研究の目的及び意義】

筋緊張性ジストロフィー1型(DM1)は、DMPK遺伝子の不安定なCTG反復配列の伸長が原因で生じる遺伝性疾患です。伸長したCTG反復配列をもつRMAはヘアピン構造を形成し、RNAスプライシングに関連するRNA結合蛋白質に結合して、その機能を阻害します。その結果生じる多数のRNAスプライシングアイソフォームの変化がDM1の病態に関与すると考えられています。本研究では、このような異常スプライシングの測定系を構築して、治療薬の効果を評価するためのバイオマーカーとするのが目的です。このようなバイオマーカーを確立することは、DM1の根本治療につながる創薬研究を強く加速化するものと期待されます。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

2009年4月以降2022年5月までに国立精神・神経医療研究センター病院で病理解剖され、NCNPブレインバンクでの剖検検体の保管および研究使用に関して同意された方のうち、臨床診断及び死後の病理診断により筋緊張性ジストロフィー1型(DM1)であると判定された方。またそれらの対照となる方。

利用する試料・情報等

試料:筋緊張性ジストロフィー1型(DM1)および対照群 (disease control) の筋および脳凍結組織

情報等:年齢、性別、死後時間、診断名、診断情報、遺伝子検査(CTG リポート数)の検査結果、病理解析結果

研究期間

研究実施許可受領後より2025年3月31日まで

【共同研究機関】

武田薬品工業株式会社 研究責任者 上口英則

○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

所属 病院 臨床検査部 病理検査室 氏名 高尾昌樹

電話番号 042-341-2711(代表)

○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(「※」を「@」に変更ください。)