

## (ヒトゲノム・遺伝子解析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】 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーモデルマウスの樹立

【研究責任者】 西野 一三

## 【本研究の目的及び意義】

顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー患者の骨格筋にはDUX4が異常に発現するが、その発現メカニズムは不明である。本研究において患者由来DUX4遺伝子領域を有する顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーモデルマウスを樹立し、生体におけるDUX4発現制御機構を解明する。また、この発現制御機構を標的として、DUX4発現を抑制する治療薬の開発に貢献する。

## 【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

「筋疾患診断支援と筋レポジトリの構築」(倫理委員会承認番号:A2019-123、承認日:2020年2月3日、最終版変更申請承認日:2021年2月1日)において承認を受けた方法により国立精神・神経医療研究センター筋レポジトリにおいて保存されている試料のうち、遺伝学的に診断された顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーを対象とする。

利用する試料・情報等

試料:顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー由来培養細胞(線維芽細胞、筋芽細胞)

情報等:診断名、遺伝子解析情報、年齢、人種、性別、病理情報、骨格筋画像情報  
(研究終了後、情報は廃棄されます)

研究期間

2021年6月10日より2026年3月31日まで

## 【共同研究機関】

鳥取大学 染色体工学研究センター センター長 久郷裕之

## ○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

e-mail:nishino@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