

(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における RNA 制御を介した腫瘍発生機構の解明と治療戦略

【研究責任者】国立精神・神経医療研究センター 病院 脳神経内科 高橋 祐二

【本研究の目的及び意義】

筋緊張性ジストロフィーは成人で最も頻度の高い筋ジストロフィーで、手足の筋力低下以外にも認知機能低下、白内障、糖尿病・高脂血症など多彩な症状が見られる全身疾患です。遺伝学的に2つの病型がありますが、日本ではほとんどがDM1型で、原因遺伝子である *DMPK* 遺伝子にCTG三塩基からなる繰り返し配列(トリプレット・リピート)の異常伸長が認められます。DM1では、良性・悪性を問わず、腫瘍の発生頻度が高いことが知られており、三塩基繰り返し配列との関係が示唆されています。この研究では、三塩基繰り返し配列の伸長と腫瘍化の関係を明らかにし、腫瘍化のメカニズムを知るために、筋緊張性ジストロフィー患者様の臓器のうち腫瘍が認められた臓器を用いて研究を行い、腫瘍細胞がある部分とない部分の繰り返し配列を確認して、それらに変化があるかどうかを評価します。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

筋緊張性ジストロフィーと診断され2009年4月以降にお亡くなりになられた後、国立精神・神経医療研究センター病院で病理解剖を受けられた患者様のうち、良悪性問わず腫瘍が認められた患者様を対象としております。

利用する試料・情報等

試料：腫瘍形臓器の腫瘍部分と非腫瘍部分の凍結組織、パラフィン切片

情報等：年齢、性、臨床診断名、死後時間、病理診断名など

研究期間

倫理委員会承認後から 2025 年 3 月 31 日まで

【共同研究機関】

国立精神・神経医療研究センター病院脳神経内科	高橋祐二（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
筑波大学	塩谷彩子（主たる研究者）
東京都健康長寿医療センター	齊藤祐子

○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 脳神経内科 氏名 高橋祐二

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。）