

(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)

## 『 LRIF1 遺伝子異常による顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの疾患メカニズム探索 』

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。

【対象となる方】1978年1月1日から2023年3月31日までの間に、LRIF1遺伝子にホモ接合性変異を有する顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー患者

【研究期間】2023年9月6日より2028年3月31日まで

【研究代表者(責任者)】神経研究所 疾病研究第一部 西野 一三

### 【試料・情報の利用目的及び利用方法】

本研究の目的は、「筋疾患診断支援と筋レポジリーの構築」(倫理委員会承認番号: A2019-123)を基盤とし、LRIF1遺伝子をホモ接合性に有するF508delと診断された患者様の、皮膚線維芽細胞ならびにそれをiPS化した細胞を用いて、メカニズム解析を行います。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および共同研究機関であるLeiden大学、千葉大学脳神経内科で行われます。

### 【利用又は提供する試料・情報等】

試料: 皮膚線維芽細胞

情報等: 年齢、性別、遺伝子変異情報

### 【共同研究機関】

Leiden 大学病院 研究責任者 Silvere van der Maarel

千葉大学病院 研究責任者 桑原 聡

### ○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

e-mail: mbx@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