

(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)

『ヒトミトコンドリア DNA ホモプラスミー維持・回復機構とヘテロプラスミー細胞のホモプラスミー化に関する研究』

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】

「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で、ミトコンドリア病と正常ミトコンドリア DNA を有する例が対象となります。

【研究期間】2024年3月8日より2025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】

本研究は、「筋疾患診断支援および保存と研究利用(筋レポジトリー)(旧課題名：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)(倫理委員会承認番号：A2019-123、承認日：2020年3月2日)で承認された皮膚線維芽細胞、筋芽細胞ならびに iPS 細胞を用いた病態解析の研究です。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、ミトコンドリア病患者または正常 mtDNA を有する症例の筋芽細胞株より樹立した iPS 細胞を用いて、ヒトのミトコンドリア DNA ホモプラスミー維持・回復機構の解明と、ヘテロプラスミー細胞のホモプラスミー化技術の開発を行うことが目的です。将来的には、この研究は本疾患の病態解明や治療薬開発に役立つと考えています。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および共同研究機関である理化学研究所ケミカルゲノミクス研究グループと理化学研究所創薬シード化合物探索基盤ユニットで行われます。

【利用又は提供する試料・情報等】

試料：ミトコンドリア病患者由来の皮膚線維芽細胞7検体、筋芽細胞2検体、iPS細胞6検体、さらに、正常 mtDNA を有する1検体の皮膚線維芽細胞

情報等：年齢、性別、遺伝子変異情報

【共同研究機関】

理化学研究所ケミカルゲノミクス研究グループ/創薬シード化合物探索基盤ユニット

研究代表者 吉田 稔

○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