

## (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】 中心核ミオパチーおよびミオチューブラーミオパチーの骨格筋線維の収縮機能に関する解析

【研究責任者】 神経研究所 疾病研究第一部 西野 一三

## 【本研究の目的及び意義】

中心核ミオパチー (centronuclear myopathy; CNM) は先天性ミオパチーの一つであり、病理像の特徴として筋線維の中心に核が鎖状に配列する (中心核線維) 所見を認めます。また、ミオチューブラーミオパチーは重症型 CNM として位置づけられます。先天性ミオパチーの中には、骨格筋線維の収縮性および細胞骨格組織の障害が筋核の形態の変化などの異常を引き起こすものがあることが報告されています。本研究では CNM および MTM の骨格筋の収縮機能の異常を解明し、これが筋核の形態や位置などに対してどのような影響を及ぼすかについて解析を行うことを目的とします。将来的には、この研究は CNM および MTM を含む筋疾患の病態解明、診断や治療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 University of Copenhagen (コペンハーゲン大学) で行われます。

## 【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

## 対象となる方

「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) (旧:「神経・筋疾患研究資源レポジトリの構築と運用」(倫理委員会承認番号: XXXX-116)) 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、遺伝学的または筋病理所見から確定診断された CNM 症例 (*DNM2* 変異例、5 例) および MTM 症例 (*MTM1* 変異例、5 例) を対象とします。

## 利用する試料・情報等

試料: 凍結筋

情報等: 診断名、筋病理結果、遺伝子変異情報、年齢、性別、国籍

## 研究期間

2020年9月1日より2025年3月31日まで

## 【共同研究機関】

Julien Ochala, University of Copenhagen (Associate Professor, PhD, Faculty of Health and Medical Sciences, Department of Biomedical Sciences)

2020年7月

## ○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 042-346-1742

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