

(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)

## 『Genetic and functional genomics research on novel gene retrieval』

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の構築」(主任研究者：西野一三)において筋レポジトリ登録されている症例で、新規遺伝子Xが検出された例が対象となります。(解析結果が揃った際には、解析依頼元の主治医の先生を通じてご報告予定です)

【研究期間】2023年5月25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、筋疾患診断支援事業で行った筋レポジトリを基盤とし、新規遺伝子Xに変異が同定された患者様の凍結筋の残余検体を使用して、RNA解析を行うことで本疾患の病態解明ならびに特異的なバイオマーカーを明らかにすることを目的とします。将来的には、この研究は本疾患の診断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オーストラリア・ハリー・パーキンス医学研究所 希少疾患遺伝学・機能ゲノム学分野で行われます。

### 【利用又は提供する試料・情報等】

試料：凍結筋(残余検体)、RNAシーケンスデータ

情報等：年齢、性別、遺伝子変異情報

### 【共同研究機関】

ハリー・パーキンス医学研究所 希少疾患遺伝学・機能ゲノム学分野(オーストラリア)

研究代表者 Gina Ravenscroft

### ○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: 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