



～次世代の医療のために～

以下の研究は、皆様よりNCNPバイオバンクに提供いただいた臨床試料（検体おもに血液・髄液等）と臨床情報の利用を倫理委員会で審査し、活用していただくことが認められた研究です。

この研究について知りたいことや、気になる点がありましたら、遠慮なく下記のバイオバンク窓口にご相談ください。ただし、個人情報の保護、知的財産権の保護により、ご対応・ご回答できない場合がありますので、予めご了承ください。

- ・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。

【対象となる方】

2012/12/7～2017/8/31にご同意いただいた方

【研究課題名】 新規開発「脊髄性筋萎縮症（SMA）の遺伝子解析」

【研究責任者】 山口 敏和（株式会社ビー・エム・エル）

【本研究の目的及び意義】

SMAは主にSMN1遺伝子の欠失変異に起因する。SMAの治療薬ヌシネルセンナトリウムは、臨床試験で有意な臨床的改善が認められ、2016年12月に製造販売承認の申請がなされた。ヌシネルセンナトリウムを使用するか否かの判断には遺伝子検査でSMN1の欠失の有無を確認することが必須である。そこで、SMN1の遺伝子検査法を開発する。

【本研究に提供している試料・情報】

DNA

【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バイオバンク

所属 メディカルゲノムセンターバイオリソース部

電話番号 042-346-3520

e-mail: biobank※ncnp.go.jp(「※」を「@」に変更ください。)