



国立精神・神経医療研究センター  
バイオバンク

(倫理指針に則る情報公開)

～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され、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年12月7日以降にご同意いただいた方で  
アルツハイマー型の認知症、筋萎縮性側索硬化症、パーキンソン病と診断された方

**【研究課題名】**

神経変性疾患関連因子としてのRNU2-1遺伝子コピー数多型の解析

**【研究責任者】**

相磯 聡子(杏林大学・保健学部・臨床検査技術学科)

**【本研究の目的及び意義】**

本研究では、アルツハイマー型認知症、筋萎縮性側索硬化症（ALS）、パーキンソン病患者様のDNAについて、RNU2-1遺伝子のコピー数多型（遺伝子数の個人差）や突然変異を解析します。この遺伝子は正確なタンパク質の合成に関与するため、これらは疾患の発症に影響を与える可能性があります。本研究は疾患発症機構の解明に寄与し、発症リスクの推定や新しい治療法の開発に生かされます。

**【本研究に提供する試料・情報】**

DNA

性別、年齢、診断名、既往歴、家族歴、服薬情報、心理検査の結果

**【研究期間】**

2023年5月15日～2025年3月31日

2023年5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 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@に変更してください)