

(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】 FKTN c.648-1243G>T 変異に対するスプライス操作化合物の有効性の検証

【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】

本研究のスプライス操作薬が患者細胞における病気の表現型を改善することが確認出来れば、新たな作用機序による低分子化合物を用いた遺伝性筋疾患の治療開発につながる可能性があります。また、現在臨床的に用いられている他の RNA 修飾薬や遺伝子治療よりも安価に治療を提供出来る可能性があります。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる検体

「筋疾患診断支援と筋レポジトリーの構築」(倫理委員会承認番号: A2019-123 最終承認日: 2020年2月3日) 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ーにおいて保存されている試料のうち、FKTN 遺伝子変異を有する検体と筋病理学的に異常所見のない検体を用います。

利用する試料・情報等

試料:患者細胞

情報等:診断名、患者の臨床情報、遺伝子変異情報、筋病理の結果

研究期間

倫理委員会承認日より2025年3月31日まで

【共同研究機関】

京都大学大学院医学研究科

萩原正敏・教授

栗屋智就・特定助教

細川元靖・特定研究員

大原寛明・大学院生

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

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