

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】**

1978年から2022年までの間に「筋疾患診断支援と筋レポジトリーの構築」の事業にご同意いただいた方で福山型先天性筋ジストロフィーと遺伝学的に診断された方

**【研究課題名】**

バイオバンクから入手した検体での新規検査系の精度管理

**【研究責任者】**

小原 収(かずさDNA研究所ゲノム事業推進部)

**【本研究の目的及び意義】**

かずさDNA研究所遺伝子検査室では、これまで新規検査系の精度確認は標準ヒトゲノムDNA等の利用により実施してきました。今回、福山型先天性筋ジストロフィーの特定の遺伝子異常を有する患者様の検体での精度確認が必要となり、従来の検体入手ルートだけでは対応が難しいのが現状です。そこで、バイオバンクから該当する疾患の患者検体を入手し、それによって新規検査系の精度確認等の実証データを取得することを目的とします。

**【本研究に提供する試料・情報】**

DNA  
遺伝子異常の情報

**【研究期間】**

2023年8月22日～2028年3月31日

**【試料・情報等扱う機関】**

なし

2023年8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)