

(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)

## 『顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの病態解明』

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】「筋疾患診断支援および保存と研究利用(筋レポジトリ) (旧課題名: 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において保存されている試料のうち、遺伝学的に診断された顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーを対象とする。

【研究期間】研究開始日より 2030 年 03 月 31 日まで

【研究代表者】神経研究所 疾病研究第一部 西野一三

【研究責任者】鳥取大学 染色体工学研究センター 平向 洋介

【試料・情報の利用目的及び利用方法並びに利用する者の範囲】

FSHD 患者筋における異常 DUX4 発現を司る分子制御機構を解明することを目的とし、DUX4 発現抑制を標的とした新たな治療法の開発に貢献する。「筋疾患診断支援および保存と研究利用(筋レポジトリ)」で定める個人情報等の取扱いに則り、共同研究機関先への授受および安全管理措置を講じたうえで取り扱う。

【利用又は提供する試料・情報等】

試料: 凍結筋、培養筋芽細胞、DNA

情報等: 診断名、遺伝子解析情報、年齢、人種、性別、病情報、骨格筋画像情報

(研究終了後、情報は廃棄されます)

【利用又は提供を開始する予定日】研究開始日を予定しています。

【当該臨床研究に係る資金源について】

本研究は、国立精神・神経医療研究センター精神・神経疾患研究開発費(2-5)「筋ジストロフィー関連疾患の病態解明と診断・治療法開発」(研究代表者: 西野一三)によって賄われ、特定の企業からの資金は用いません。従って、研究者が企業等とは独立して計画し実施するものであり、研究結果及び解析等に影響を及ぼすことはありません。本研究に携わる研究者等は、いずれも申告すべき利益相反はないことを確認しています。

【共同研究機関】鳥取大学 染色体工学研究センター 平向 洋介

○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](mailto:nishino@ncnp.go.jp)

作成年月日： 2025 年 02 月 06 日 第 1.1 版

○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