

## 研究課題「神経筋疾患の筋生検検体を用いた蛋白質・RNAに関する網羅的病態解析」に関する情報公開

### 1. 研究の対象

1996年4月1日以降に神経筋疾患が疑われ、診断のために筋生検を受けられた方

### 2. 研究目的・方法

神経や筋肉の病気（以下、神経筋疾患）は、炎症性筋炎、筋ジストロフィー、先天性ミオパチー、ミトコンドリア病、代謝性筋疾患、運動ニューロン疾患など多岐に渡ります。これらを診断する上で筋生検は非常に有用です。筋生検により得られた筋肉は、顕微鏡で観察するため凍結した後に一部を切り出して標本にしていますが、残りの部分は-80℃の冷凍庫に凍結したまま保管しています。凍結した筋肉は、保存状況がよい場合、筋肉を構成する蛋白質や筋肉の遺伝情報を含むRNAを抽出することが可能です。

神経筋疾患の研究領域は、顕微鏡を使った形態異常に関する研究は非常に進歩してきましたが、その異常を引き起こす分子レベルの異常は未解明な部分が多いです。

今回、私たちは、保管してきた筋肉検体および血液検体・尿検体を用いて蛋白質やRNAの解析を行うことで、神経筋疾患の病態を明らかにし、新しい治療法を開発へつなげていきたいと考えています。また、DNA配列との比較が必要な場合は、筋生検検体からゲノムDNAを抽出し、塩基配列解析を行いません。さらに、必要に応じて対象から血液検体を採取し、血液から抽出したゲノムDNAやRNAを塩基配列解析に用います。

本研究では1996年4月1日以降に名古屋大学およびその関連病院で実施した筋生検の試料を対象とします。対象の方に新たに処置を行うことはありません。

### 研究機関

実施承認日～2021年3月31日

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

情報：年齢、性別、病歴、神経学的所見、検査結果（採血、採尿、筋電図）等

試料：筋（診断時に採取され、保存しているもの）

### 4. 外部への試料・情報の提供

ヒューマン・メタボローム・テクノロジーズ株式会社には匿名化の上で、サンプルIDと筋組織検体のみが提供され、メタボローム解析が行われます。熊本大学大学院生命科学研究部神経内科学には匿名化の上で、病歴や遺伝子変異などの情報が提供され、解析が行われます。いずれの場合も、連結可能匿名化のために使用する連結表は名古屋大学のみが保有し、研究責任者が保管・管理します。

## 5. 研究組織

名古屋大学大学院医学系研究科神経内科 教授 勝野雅央（研究責任者）  
刈谷豊田総合病院 神経内科 松尾幸治  
市立四日市病院 脳神経内科 中西浩隆  
国立精神・神経医療研究センター神経研究所疾病研究第一部 部長 西野一三  
名古屋大学環境医学研究所 発生・遺伝分野 教授 荻朋男  
熊本大学大学院 生命科学研究部 神経内科学 准教授 山下賢  
国立病院機構鈴鹿病院 院長 久留聡  
国立病院機構鈴鹿病院 副院長・臨床研究部長 南山誠  
ヒューマン・メタボローム・テクノロジーズ株式会社 メタボローム解析事業部 HMT サービス

## 6. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。  
ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、  
研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：  
名古屋大学医学部 経営企画課 電話 052-744-2479

研究責任者：  
名古屋大学大学院医学系研究科神経内科学  
研究責任者名 勝野 雅央  
住所 名古屋市昭和区鶴舞町 65  
電話 052-744-2391  
FAX 052-744-2394

研究代表者：  
名古屋大学大学院医学系研究科神経内科学  
研究責任者名 勝野 雅央  
住所 名古屋市昭和区鶴舞町 65  
電話 052-744-2391  
FAX 052-744-2394