

(倫理様式 2-2-2)

「細胞内異常タンパク質の蓄積を起因とした筋萎縮性側索硬化症 (ALS) の網羅的遺伝子プロファイリング」に関する研究

1. 研究の対象

1995年2月～現在までに当院で解剖された方、ブレインバンクに登録をいただいている方。

2. 研究目的・方法

研究期間：倫理審査終了後～2025年12月31日まで

研究目的：

TDP-43の蓄積を起点としたALSの病態機序の解明と治療標的分子の発見を目的とする。TDP-43の蓄積がALSの神経細胞死を引き起こすメカニズムは明らかになっていないため、1細胞レベルの網羅的な遺伝子発現解析により新たな病態メカニズムを探索することで治療標的となる分子の発見を目指す。

研究方法：

本研究では、NCNPブレインバンクおよび美原記念病院にて匿名化済みの試料を用いる。NCNPブレインバンク、および美原記念病院で保管されているALS患者の凍結脳組織(10検体)からTDP-43の蓄積が観察される検体を組織学的解析により選定する。TDP-43の蓄積が観察されるALS患者4検体および年齢・性のマッチした健常対照4検体から単一核を抽出し、次世代シーケンサーによる網羅的な遺伝子発現解析を実施する。組織学的な解析、単一核の抽出、遺伝子発現の統計解析はNCNP神経薬理研究部で行い、次世代シーケンサーを用いた遺伝子発現解析をBGI Japan株式会社に委託する。

試料の廃棄：

試料は神経研究所神経薬理研究部の-80℃フリーザー内に保管する。

残余試料が発生した場合、ブレインバンクに相談し、返却ないし破棄する。

破棄時は感染性廃棄物として処理する。

ブレインバンク側に申請なく、他機関に試料や情報を提供することはない。

本研究で得られた解析結果については、公表後・もしくは一定期間後、バイオリソースの付随情報として、バンク側が二次利用することについて利用者および提供者の同意を得ている。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料：死後病理解剖により得られた試料（脳組織）

情報：匿名化された臨床情報（被験者情報）

(倫理様式 2-2-2)

4. 外部への試料・情報の提供

試料の提供は、特定の関係者以外がアクセスできない状態で行います。対応表は、当センターの研究責任者が保管・管理します。

5. 研究組織

機関1：国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 神経薬理学研究部
部長 村松 里衣子 室長 田辺 章悟

機関2：国立精神・神経医療研究センター病院 臨床検査部 部長 高尾 昌樹

機関3：公益財団法人 脳血管研究所附属美原記念病院 院長 美原 盤

既存試料・情報の提供のみを行う機関

機関1：BGI Japan 株式会社 理事長 楊煥明

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：

公益財団法人脳血管研究所附属美原記念病院

〒372-0006

群馬県伊勢崎市太田町 366

TEL0270-24-3355

担当者：検査課 田野 光敏

研究責任者：

国立精神・神経医療研究センター神経研究所神経薬理学研究部 部長 村松 里衣子

研究代表者：

国立精神・神経医療研究センター神経研究所神経薬理学研究部 部長 村松 里衣子