

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

1. 研究の対象

国立精神・神経医療研究センター（NCNP）のブレインバンク研究にて試料や情報の提供に同意された方、または美原記念病院での解剖（剖検）により診断が確定した神経変性疾患（筋萎縮性側索硬化症などの疾患を含む）の方および、比較のためその他の疾患の方。

2. 研究目的・方法

【研究目的】

筋萎縮性側索硬化症（ALS）を対象として、細胞内異常タンパク質の蓄積が引き起こす病態メカニズムを解明することを目的としています。

【研究方法】

ALS 患者さんの脳組織（凍結保存されたもの）を用いて、次世代シーケンサーや定量的 PCR といった方法により、遺伝子のはたらきを網羅的かつ一細胞レベルで詳しく調べます。これにより、ALS の新たな病気のしくみを明らかにし、治療の標的となる分子の発見を目指します。

【研究実施期間】

研究実施許可日～2028 年 3 月 31 日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

【試料】

凍結脳

【情報】

年齢、性別、診断名、脳波診断、画像診断、病理診断

4. 試料・情報の授受

試料・情報の授受は、セキュリティ対策を施した上で行います。

具体的には、個人を特定できる情報を削除し、研究用 ID を付与した上で、電子的配信等により実施します。

対応表は、提供元機関の研究責任者が保管・管理します。

本研究に関する次世代シーケンサーによる解析は、マクロジェン・ジャパン株式会社に委託して実施します。

5. 研究組織・研究責任者

【研究機関】

- ・ 国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 神経薬理研究部 村松 里衣子（研究責任者）
- ・ 美原記念病院 美原 盤（研究責任者）
- ・ 国立がん研究センター 吉見 昭秀（研究責任者）

【試料・情報を取り扱う機関】

- ・ マクロジェン・ジャパン株式会社 安光 得

【試料・情報の提供元機関】

- ・ 国立精神・神経医療研究センター ブレインバンク 高尾 昌樹

6. お問い合わせ等

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。

試料・情報が研究に用いられることについて研究対象者の方もしくは研究対象者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。その場合でも不利益が生じることはありません。

なお、この研究が適切に行われているかどうかを確認するためや研究の科学的意義を検討するために、国内外の第三者の立場の者が研究対象者の方のカルテやその他の診療記録、研究データなどを拝見することがあります。このような場合でも、これらの関係者には守秘義務があり、個人情報は守られます。

【照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先】

国立がん研究センター 研究所がん RNA 研究分野

担当者氏名：吉見 昭秀

電話番号：03-3542-2511（内線：4281）