

「近位筋優位遺伝性運動感覚ニューロパチー(HMSN-P)のトライアルレディコホート構築に向けたレジストリ研究」について

(1) この研究の目的と意義について

近位筋優位遺伝性運動感覚ニューロパチー(Hereditary motor and sensory neuropathy with proximal dominant involvement; HMSN-P)は、手足の筋力低下と感覚障害を呈する疾患で、1985年に日本で見出された神経変性疾患です。本疾患は、30歳前後で発症後、四肢の感覚障害に加え、筋力低下を来して歩行不能となることが多い疾患です。世界的にも、本邦の患者集積度が高く、約100-200人の患者さんがいると見積もられていますが、十分な臨床情報が蓄積されていません。また、現在のところ十分な治療はなく、有効な治療法の開発が必要であり、治療法開発に向けて、基礎研究から医薬品開発まで、実臨床にシームレスな患者レジストリの構築が必要と考えられます。

(2) 研究の方法について

患者レジストリの構築を行います。本研究の研究責任者らは既にHMSN-P患者レジストリの作成を進めているが、さらに患者リクルートの促進と組織体制の確立を行い、患者レジストリを構築する。本研究では、HMSN-P患者の臨床情報(年齢、性別、臨床症状等)および運動機能スコアや呼吸機能などの臨床検査データを収集し、臨床データベースの構築を行います。また、iPS細胞研究所において、血液中のタンパク質等の解析やiPS細胞を用いた解析を行い、病気の状態を評価する指標(バイオマーカー)の同定を目指します。

研究期間 : 機関の長の許可日~2029年3月31日

研究実施機関 : 京都大学 iPS 細胞研究所 (機関長名 : 高橋淳)

研究責任者 : 増殖分化機構研究部門・教授・井上治久

共同研究機関 : 徳島大学病院 (研究責任者 : 和泉唯信)

滋賀医科大学医学部附属病院 (研究責任者 : 漆谷真)

研究で利用する試料・情報の項目	<p><試料> 「ヒト疾患特異的 iPS 細胞の作成とそれを用いた疾患解析に関する研究 (R0091 (旧 824))」で樹立された iPS 細胞および iPS 細胞由来神経系細胞</p> <p><情報> iPS 細胞に付随する情報 (年齢、性別、病名、病型、発症年齢)</p>
利用または提供を開始する予定日	研究実施許可日

試料・情報の利用目的及び利用方法	比較対象として、疾患 iPS 細胞を用いた病態解析に利用する。
試料・情報を利用する者の範囲	<p><試料>「ヒト疾患特異的 iPS 細胞の作成とそれを用いた疾患解析に関する研究（R0091（旧 824）」で樹立された iPS 細胞および iPS 細胞由来神経系細胞</p> <ul style="list-style-type: none"> 研究機関：京都大学 iPS 細胞研究所 研究責任者：井上治久 外部委託機関：京都大学 iPS 細胞研究財団 機関の長：山中伸弥 <p><情報>iPS 細胞に付随する情報（年齢、性別、病名、病型、発症年齢）</p> <ul style="list-style-type: none"> 研究機関：京都大学 iPS 細胞研究所 研究責任者：井上治久
他機関へ提供する試料や情報	<p><試料>「ヒト疾患特異的 iPS 細胞の作成とそれを用いた疾患解析に関する研究（R0091（旧 824）」で樹立された iPS 細胞および iPS 細胞由来神経系細胞から抽出した核酸</p> <p><情報>細胞の名称</p> <ul style="list-style-type: none"> 外部委託機関：京都大学 iPS 細胞研究財団 機関の長：山中伸弥
他機関へ提供する試料や情報の取得の方法	<p><試料></p> <p>iPS 細胞およびその分化細胞から核酸を抽出します。</p>
他機関へ提供する方法	<p><試料></p> <p>試料の保存状態を維持するため専用容器に封入のうえ手渡しする。</p>
提供先における試料・情報の管理責任者	<p>外部委託機関：京都大学 iPS 細胞研究財団</p> <p>管理責任者：山中伸弥</p>

（3）個人情報の取扱いについて

研究にあたっては、個人を容易に同定できる情報は削除したり関わりのない記述等に置き換えたりして使用します。また、研究を学会や論文などで発表する時にも、個人を特定できないようにして公表します。

（4）研究成果の公表について

この研究成果は学会発表、学術雑誌およびデータベースなどで公表します。

(5) 研究計画書等の入手又は閲覧

本研究の対象者に該当する方は、希望される場合には、他の研究対象者等の個人情報及び知的財産の保護等に支障がない範囲内で本研究に関する研究計画書等の資料を入手・閲覧することができます。

(6) 研究資金および利益相反について

本研究は、主に公的な研究費を配分する機関である国立研究開発法人日本医療研究開発機構事業（AMED）からの資金提供を受けて実施されます。

本研究の実施にあたり、利益相反については、各研究機関の規定に従い適切に審査しています。

(7) お問い合わせ先

本研究の対象者に該当する方、またはその代理人（ご本人より本研究に関する委任を受けた方など）で、試料・情報等を研究目的に利用または提出されることを希望されない場合、研究への協力を希望されない場合、あるいは協力を途中でおやめになりたい場合は、下記までご連絡ください。ご連絡いただいた場合、誠意をもって対応いたしますが、ご要望にお応えすることが困難な場合がございますので、予めご了承下さい。

その場合も、本研究の対象者に該当する方に一切の不利益はございません。

公益財団法人京都大学 iPS 細胞研究財団 TEL：075-366-7181

増殖分化機構研究部門・教授・井上治久 TEL：075-366-7036

CiRA 倫理審査委員会事務局 TEL：075-366-7000

徳島大学病院脳神経内科・教授・和泉唯信 TEL：088-633-7207

以上