

## 神経筋変性疾患の遺伝子解析研究

### 1. 研究の対象

2020年4月以降～2023年5月に「神経筋変性疾患の遺伝子解析研究」で当センターで採血をされた方

### 2. 研究目的・方法・研究期間

神経筋変性疾患は多くの種類の疾患が含まれますが、その一部に遺伝子異常が原因である疾患があります。

「遺伝子」とは人間の身体を作る設計図にあたるものです。人間の身体は約60兆個の細胞からなっていますが、各細胞の核と呼ばれる部分に遺伝子があります。人間の身体は、遺伝子の指令に基づいて成長、維持されています。多くの病気は、遺伝子と環境要因の両方から起こると言われています。

本研究では神経筋変性疾患を起こす遺伝子異常を明らかにして、症状を起こす機序を明らかにすることを目的とします。

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

約20mlの血液を採取します。

### 4. 外部への試料・情報の提供

遺伝子解析を行う共同研究機関へは匿名化して、採取した血液をお送りします。

匿名化情報は、特定の関係者以外がアクセスできない電子カルテに保存します。

### 5. 研究組織

鈴木 基正 あいち小児保健医療総合センター神経内科

糸見 和也 あいち小児保健医療総合センター神経内科

青木雄介 あいち小児保健医療総合センター神経内科

跡部真人 あいち小児保健医療総合センター神経内科

石浦 浩之 東京大学医学部附属病院神経内科

清水 潤 東京大学医学部附属病院神経内科

三井 純 東京大学医学部分子神経学講座

松川 敬志 東京大学医学部分子神経学講座

田中 真生 東京大学医学部附属病院神経内科

成瀬 紘也 東京大学医学部附属病院神経内科

高橋 均 新潟大学脳研究所 病態神経科学部門 病理学分野

松尾 雅文 神戸大学大学院医学 系研究科 内科系講座小児科分野

桑野 良三 新潟大学脳研究所

藤山 秋佐夫 国立遺伝学研究所  
豊田 敦 国立遺伝学研究所  
鈴木 正彦 東京慈恵会医科大学 附属青戸病院神経内科  
山本 順寛 東京工業大学 バイオニクス学部  
玉置 知子 兵庫医科大学 臨床遺伝部  
大矢 寧 国立精神・神経医療 研究センター病院 神経内科  
宮地 三千代 宮地医院  
藤本 健一 自治医科大学神経内 科部門  
今福 一郎 横浜労災病院 神経内科  
千葉 厚郎 杏林大学病院神経内科  
青木 正志 東北大学医学部神経内科  
祖父江 名古屋大学大学院 医学系研究科 神経内科  
西澤 正豊 新潟大学脳研究所 神経内科  
池田 昭夫 京都大学大学院医学研究科脳病態生理学講座  
廣瀬 伸一 福岡大学医学部小児科  
海田 賢一 防衛医科大学校第三内科  
東原 真菜 東京都立健康長寿医療センター  
阿部 康二 岡山大学神経内科  
辻 貞俊 産業医科大学神経内科  
岡田 和将 産業医科大学神経内科  
石川 欽也 東京医科歯科大学 神経内科  
高橋 良輔 京都大学 神経内科  
高嶋 博 鹿児島大学神経内科  
保住 功 岐阜薬科大学 医療薬剤学大講座薬物治療学研究室  
成瀬 光栄 国立病院機構京都医療センター 臨床研究センター 内分泌代謝高血圧研究部  
盛武 浩 宮崎大学医学部附属病院 小児科  
斎藤 加代 子 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター  
吉田 眞理 愛知医科大学 病理  
佐野 輝 鹿児島大学大学院医歯学総合研究科精神機能病学分野  
中村 雅之 鹿児島大学大学院医歯学総合研究科精神 機能病学分野  
村山 繁雄 東京都健康長寿医療センター病院神経内科  
瀧山 嘉久 山梨大学 神経内科  
高 紀信 山梨大学 神経内科  
一瀬 祐太 山梨大学 神経内科  
小野寺 理 新潟大学脳研究所  
笹川 睦男 独立行政法人国立病院機構西新潟中央病院 臨床研究部  
小池 亮子 独立行政法人国立病院機構西新潟中央病院 神経内科

三瓶 一宏 厚生連佐渡総合病院 神経内科  
高野 弘基 立川総合病院  
齊藤 祐子 国立精神神経センター臨床検査部  
高尾 昌樹 東京都健康長寿医療センター研究所  
玉岡 晃 筑波大学神経内科  
石井 亜紀子 筑波大学神経内科  
楠 進 近畿大学神経内科  
加藤 丈夫 山形大学第三内科  
下澤 伸行 岐阜大学生命科学総合研究支援センター  
岡野 栄之 慶應義塾大学医学部 生理学  
高橋 祐二 国立精神・神経医療研究センター  
宇川 義一 福島県立医科大学神経内科  
Benjamin Neale Broad Institute, Massachusetts General Hospital  
中島 健二 鳥取大学脳神経内科  
衛藤 義勝 財団法人脳神経疾患 研究所内先端医療研究センター  
嶋田 裕之 大阪市立大学大学院 医学研究科老年内科学 (老年内科・神経内科)  
武田 景敏 大阪市立大学大学院 医学研究科老年内科学 (老年内科・神経内科)  
豊島 至 独立行政法人国立病院機構 あきた病院 神経内科  
水野 敏樹 京都府立医科大学神経内科  
佐藤 芳憲 昭和大学藤が丘病院 腎臓内科  
下野 九理子 大阪大学連合小児発達学研究所  
吉良 潤一 九州大学大学院医学研究院 脳研 神経内科学  
雑賀 徹 九州大学大学院医学研究院 脳研 神経内科学  
石川知子 国立病院機構西別府病院  
山本 雅之 東北大学東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門  
安田 純 東北大学東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門  
黒木 陽子 東北大学東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門  
長崎 正朗 東北大学東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門  
成相 直樹 東北大学東北メディカル・メガバンク機構 ゲノム解析部門  
森下 真一 東京大学大学院 新領域創成科学研究科  
吉村 淳東京大学大学院 新領域創成科学研究科  
曲 薇 東京大学大学院 新領域創成科学研究科  
甕 湧一 東京大学大学院 新領域創成科学研究科  
鈴木 裕太東京大学大学院 新領域創成科学研究科  
古和 久朋 神戸大学神経内科  
郭 伸 東京大学大学院医学系研究科 神経病理学  
下田 木の実 東京大学附属病院 小児科

北中 幸子 東京大学附属病院 小児科  
庄司 紘史 聖マリア病院神経内科  
佐々木 秀直 北海道大学神経内科  
小坂 仁 自治医大小児科  
矢部 普正 東海大学医学部基盤診療学系再生医療科  
加藤 剛二 名古屋第一赤十字病院 小児医療センター 血液腫瘍科  
大江 和彦 東京大学大学院 企画情報運営部  
藍 旻瑜 長庚記念醫院  
山形 崇倫 自治医科大学小児科  
後藤 順 東京大学附属病院 神経内科  
北本 哲之 東北大学医学部病態神経学  
市川 弥生子 杏林大学神経内科  
吉良 龍太郎 福岡市立こども病院小児神経科  
初田 裕幸 脳神経内科はつたクリニック  
庄司 紘史 岩国病院神経内科  
石原 捻也 宇多野病院神経内科  
澤田 秀幸 宇多野病院神経内科  
園生 雅弘 帝京大学神経内科  
齊藤 史明 帝京大学神経内科  
井上 千尋 大阪暁明館病院 神経内科  
山本 文夫 国立病院機構熊本医療センター 神経内科  
阿部 康二 岡山大学神経内科  
池内 健 新潟大学脳研究所  
詫間 浩 たくま内科・神経内科クリニック  
堀江 重郎 順天堂大学泌尿器科  
崎山 快夫 自治医科大学神経内科  
難波 栄二 鳥取大学生命機能研究支援センター  
後藤 順 国際医療福祉大学三田病院 神経内科  
三井 純 埼玉成恵会病院神経内科  
竹内 千仙 東京都立北療育医療センター  
石川 和弘 京都市桃陽病院  
石井 雅宏 産業医科大学小児科  
藤田 信也 長岡赤十字病院神経内科  
針谷 康夫 前橋赤十字病院神経内科  
是松 聖悟 大分大学小児科  
熊田 聡子 東京都立神経病院小児神経科  
大槻 泰介 てんかん病院ベテール

Bryan Traynor National Institute of Health

牧 尚孝 東京大学附属病院 循環器内科  
柳原 武彦 多根総合病院神経内科  
山根 清美 太田熱海病院脳神経センター神経内科  
上田 順子 東京大学附属病院 神経内科  
井上 聖啓 札幌山の上病院  
豊倉 康夫 記念神経センター  
古山 裕康 札幌山の上病院  
近田 彩香 東京大学附属病院 神経内科  
柴田 頌太 東京大学附属病院 神経内科  
三枝 亜希 東京大学附属病院 神経内科  
新見 淳 東京大学附属病院 神経内科  
永迫 友規 東京大学附属病院 神経内科  
栗原 正典 東京大学附属病院 神経内科  
佐藤 謙一 郎 東京大学附属病院 神経内科  
藤野 悟央 東京大学附属病院 神経内科  
辻 省次 東京大学大学院医学系研究科 分子神経学講座  
本間 真理 柘記念病院神経内科  
小尾 智一 静岡てんかん・神経医療センター  
大井 二郎 公立甲賀病院  
若松 延昭 高松市民病院  
中島 健二 松江医療センター  
池永 知誓子 総合医療センター成田病院  
中瀬 浩史 大森赤十字病院  
鈴木 葉子 大森赤十字病院  
富山 弘幸 大河原脳神経外科病院  
戸島 麻耶 東京都立神経病院  
沖山 亮一 東京都立神経病院  
四本 由郁 高槻病院  
玉置 知子 高槻病院

Christopher Pearson University of Toronto

Ingrid Scheffer Austin Hospital

FranzJosef Muller Universität tschlinikum Schleswig-Holstein

濱野 利明 関西電力病院神経内科  
神崎 真実 汐ヶ崎病院  
戸田 達史 東京大学医学部附属病院神経内科  
藤澤 恵津子 東葛病院

鈴木 穰 東京大学大学院 新領域創成科学研究科

宮脇 哲 東京大学医学部附属病院 脳神経外科

齊藤 延人 東京大学医学部附属病院 脳神経外科

本吉 慶史 下志津病院 神経内科

三方 崇嗣 西山和利 北里大学神経内科

椎尾 康 東京逡信病院神経内科

Michael Hanna National Hospital for Neurology and Neurosurgery

橋田 秀司 日本赤十字社医療センター神経内科

佐藤 奈穂子 日本赤十字社医療センター神経内科

古和 久典 松江医療センター神経内科

國本 雅也 くにもとライフサポートクリニック

大八木 保 政 愛媛大学神経内科

辻 省次 国際医療福祉大学

田中 真生 国際医療福祉大学

伊達 英俊 国立精神・神経医療研究センター

星野 恭子 瀬川記念小児神経学クリニック

織茂 智之 関東中央病院神経内科

平井 聡里 森ノ宮病院小児神経科

松川 敬志 湘南中央病院神経内科

高橋 怜真 伊勢崎市民病院脳神経内科

山本 知孝 会津中央病院神経内科

木村 哲也 聖路加国際病院神経内科

岩田 淳 東京大学医学部附属病院神経内科

間野 達雄 東京大学医学部附属病院神経内科

輿 かがり 東京大学医学部附属病院神経内科

神澤 彩 東京大学医学部附属病院神経内科

内藤 龍彦 東京大学附属病院神経内科

光武 明彦 東京大学医学部附属病院神経内科

久保田 暁 東京大学医学部附属病院神経内科

## 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：

あいち小児保健医療総合センター

部署名 神経内科 担当者名 鈴木基正（研究責任者）

〒474-8710 愛知県大府市森岡町七丁目 426 番地

電話 0562-43-0500（代表） FAX 0562-43-0513

研究代表者：東京大学医学部付属病院神経内科 石浦 浩之

-----以上