2026年4月7日 作成　Ver. 12

研究課題名「オミックス解析による脊髄性筋萎縮症の予後指標開発研究」に関する情報公開

１．研究の対象

成人の SMA 患者及び SMA 以外の神経筋疾患患者の方

２．研究目的・方法・研究期間

遺伝子情報に基づき、RNA やタンパク質など遺伝子産物が産生されます。脊髄性筋萎縮症（SMA）は主に、*SMN1* という遺伝子の異常により SMN タンパク質が欠乏するために発病する神経筋疾患です。運動神経が障害され、筋力が徐々に衰えます。発病や病気が進行する仕組みは十分に分かっておらず、病気の状態や予後を知る指標も見出されていません。

一方、ヌシネルセンなどの SMA 治療薬が開発されました。臨床試験では乳幼児の時に発病した患者さんの運動や寿命を大きく改善することが示されましたが、効果が少ない例もありました。また、大人の患者さんに対する効果は、いまだ不明のままです。

そこで私たちは、大人の SMA 患者さんを対象にし、診察・各種検査所見に加え、血液、脳脊髄液、白血球細胞に含まれる遺伝子産物などを調べ、他の神経筋疾患患者さんと比較することで、SMA の状態や治療効果を予測、判定できる指標（バイオマーカーといいます）を開発し、病気のさらなる理解とより良い治療へとつなげたいと考えています。

この研究は名古屋大学医学部生命倫理審査委員会の承認、研究機関の長の許可のもと、承認日から 2029 年 3 月 31 日まで、研究対象の方の同意を得て行われます。

３．研究に用いる試料・情報の種類

試料：血液、脳脊髄液、尿、白血球細胞等
臨床情報：診療録、検査結果（血液検査、尿検査、放射線画像、生理検査）等
なお、試料、診察情報、検査結果、研究解析結果は匿名化（個人の識別ができないようにすること）されています。

４．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

名古屋大学大学院医学系研究科神経内科学　佐橋健太郎、名古屋大学大学院医学系研究科臨床研究教育学　橋詰　淳、名古屋大学大学院医学系研究科神経内科学　山田晋一郎、名古屋大学環境医学研究所 発生遺伝分野/大学院医学系研究科神経内科学（兼任）　辻河高陽、名古屋大学高等研究院/大学院医学系研究科神経内科学（兼任）蛭薙智紀

研究責任者：

名古屋大学大学院医学系研究科神経内科学　勝野雅央