

「放射線による DNA 損傷応答が DM1 のリピート伸長現象に与える効果に関するヒト iPS 細胞を用いた実証研究」につきまして

量子科学技術研究開発機構では、京都大学 iPS 細胞研究所から試料・情報の提供を受け、「放射線による DNA 損傷応答が DM1 のリピート伸長現象に与える効果に関するヒト iPS 細胞を用いた実証研究」(京都大学での主研究課題名「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」：京大 R91 研究 /研究代表者・齋藤 潤)を実施いたします。

① 本研究の目的及び方法

筋強直性ジストロフィー1型 (myotonic dystrophy type 1, 以下 DM1) は根本的な治療法が確立されていない遺伝性筋疾患であり、DNA の塩基配列で CTG が反復（リピート）伸長する事により生じ、40 歳前後で死に至る難病です。

放射線は細胞の DNA に損傷を与え、その応答・修復に伴って DNA 構造の変化や遺伝子発現の変化を引き起こします。これまで量子科学技術研究開発機構では、DNA を標的とし、ナノメートルの範囲に作用する放射線を放出する放射性薬剤の開発に成功し、それらが効率よく DNA 損傷・応答・修復を誘導することを明らかにしてきました。本研究では、この薬剤を DM1 の細胞に対して用いたときに、DM1 のリピート伸長現象に変化を与えることができるのではないかと仮説を立てました。

本研究では、リピート伸長現象が再現される DM1 患者由来の iPS 細胞から分化させた骨格筋を用いて、放射線がリピート伸長現象にもたらす効果を検証します。

研究実施期間は、量子科学技術研究開発機構の研究機関の長による許可日から 2028 年 3 月 31 日までを予定しています。

② 本研究で利用される、又は提供を受ける試料・情報

京都大学 iPS 細胞研究所で作成されました DM1 患者由来の iPS 細胞 6 株が、本研究計画で使用されます。また、提供者の年齢、性別、遺伝子変異の情報も使用されます。これらの細胞株の作成や年齢、性別、遺伝子変異の情報は、既に京都大学の研究グループにより学術誌で公表されています。ただし、遺伝子情報に関しては、公表済みのものに加え、本研究でも新たに取得いたします。

③ 試料・情報の提供を行う機関の名称及びその長の氏名

研究機関名：京都大学 iPS 細胞研究所

研究機関の長：京都大学 iPS 細胞研究所 所長 高橋 淳

④ 提供を受ける試料・情報の取得の方法

京都大学附属病院において 2007 年から 2012 年の間に DM1 と診断され、京都大学での研究計画「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」に基づき、主

治医より研究参加、試料・情報の提供やその外部配布の説明を受け、それらに同意された（代諾を含む）患者様より皮膚組織が採取され、それから DM1 疾患特異的 iPS 細胞が作成されました。

情報は、カルテや診療記録、問診票から取得されましたが、本研究計画で提供を受ける情報は、学術誌で既に公表されているものです。

⑤提供を受ける試料・情報を用いる研究に係る研究責任者の氏名及び当該者が所属する研究機関の名称

研究機関名：量子科学技術研究開発機構 量子医科学研究所

分子イメージング診断治療研究部

研究責任者：辻 厚至

⑥利用する者の範囲

共同研究機関名及びその責任者：京都大学 iPS 細胞研究所 臨床応用研究部門

准教授 櫻井英俊

量子科学技術研究開発機構で本研究の研究者等として審査された者が、提供を受けた試料・情報を取り扱います。

⑦試料・情報の管理について責任を有する者の氏名又は名称

量子科学技術研究開発機構

⑧研究対象者が識別される試料・情報の利用又は他の研究機関への提供の停止を希望する場合

患者さんご本人やご家族（ご遺族）が本研究への参加を希望されず、量子科学技術研究開発機構への試料・情報の提供の停止を希望される場合は、主治医、又は、京都大学医学部附属病院 臨床研究相談窓口にお申し出ください。量子科学技術研究開発機構では、二重に匿名化された上で提供を受けるため、研究対象者様に直接対応することはできません。

京都大学医学部附属病院 臨床研究相談窓口

(tel) 075-751-4748 (E-mail) ctsodan@kuhp.kyoto-u.ac.jp

尚、本研究の対象者に該当する方は、希望されるならば、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。その場合は、下記までご連絡ください。

連絡先：量子科学技術研究開発機構 量子医科学研究所

分子イメージング診断治療研究部 尾幡 穂乃香

(tel) 043 (206) 4039

(E-mail) obata.honoka@qst.go.jp