

京都府立医科大学脳神経内科にて筋・神経生検を受けられた患者さんへ

「遺伝性神経疾患の遺伝子解析と病態解明ならびに治療法、予防法の開発に関する研究」における生検検体使用についてのお知らせ

京都府立医科大学脳神経内科では、京都府立医科大学倫理審査委員会より審査・承認を受けて「遺伝性神経疾患の遺伝子解析と病態解明ならびに治療法、予防法の開発に関する研究」を行なっています。本研究では、遺伝性神経疾患について、従来の臨床診断、生化学的検査、酵素学的検査に加え、遺伝子診断と遺伝子多型解析を導入し、疾患の確定診断を行います。さらに、既知の遺伝子異常がない症例については、その原因遺伝子を明らかにし、その病態解明・治療法を確立することを目指します。

当科の筋・神経生検を受けられた患者さんで「神経・筋疾患の病理学的診断と病態解明に関する研究」の研究協力に同意をいただき、その中で患者様の試料・情報が保存され、本学医学倫理審査委員会の承認を受けた新たな研究に使用されること（二次利用）に同意をいただいている場合、以下のように、本研究において、生検検体を使用させていただくことがあります。

遺伝性神経疾患の病態解明のために本学脳神経内科学もしくは分子病態病理学にて病理学的解析を行う際に、比較対照検体として生検組織を用いることがあります。その際、情報として、性別、年齢、生検時の臨床および病理診断名を用います。患者さん（もしくは代諾者）が生検試料・情報の二次利用をご了承いただけない場合は、研究対象にはいたしませんので、下記連絡先に2026年9月30日までに申し出てください。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。

「神経・筋疾患の病理学的診断と病態解明に関する研究」の研究責任者は本学脳神経内科学・准教授・笠井高士です。遺伝子解析研究への二次利用の際の生検検体と情報の管理は本学脳神経内科学・辻有希子が行います。

2026年3月6日

研究実施責任者

京都府立医科大学 脳神経内科学

准教授 笠井 高士

連絡先

京都府立医科大学 大学院医学研究科 脳神経内科学

准教授 笠井 高士

電話：075-251-5793

（平日 10:00～16:00）