

## (ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針に則る情報公開)

このたび以下の研究を実施いたします。本研究への協力を望まれない場合は、問い合わせ窓口へご連絡ください。研究に協力されない場合でも不利益な扱いを受けることは一切ございません。

本研究の研究計画書及び研究の方法に関する資料の入手又は閲覧をご希望の場合や個人情報の開示や個人情報の利用目的についての通知をご希望の場合も問い合わせ窓口にご照会ください。なお、他の研究参加者の個人情報や研究者の知的財産の保護などの理由により、ご対応・ご回答ができない場合がありますので、予めご了承ください。

【研究計画名】筋強直性ジストロフィーにおける老年性変化の検討

【研究責任者】独立行政開発法人国立精神・神経医療研究センター病院臨床検査部 医長 齊藤祐子

【本研究の目的及び意義】

・ 研究の意義

筋強直性ジストロフィーは成人で最も頻度が高い筋ジストロフィーです。その症状として、筋強直などの症状を示すことが特徴です。また、筋症状だけでなく、前頭部の脱毛、不整脈や心筋障害などの心症状、白内障や網膜変性症などの眼症状、糖尿病や高脂血症などの内分泌症状など多彩な症状を認めます。一方で、本疾患では認知機能低下や性格変化、中枢性無呼吸などの症状を示すことが分かっています。その原因としてリン酸化タウという異常蛋白が海馬や扁桃核を中心として沈着している可能性が指摘されました。このリン酸化タウという物質は、アミロイドβとともにアルツハイマー病の原因物質の一つと考えられており、アルツハイマー病以外にも進行性核上性麻痺や皮質基底核変性症などの神経変性疾患の原因にもなります。一方で、アミロイドβは本疾患ではほとんど沈着が見られないと言われております。またα-シヌクレインはパーキンソン病や多系統萎縮症で認められる異常蓄積蛋白ですが、当院の剖検例の中にはα-シヌクレインの蓄積を多く認める症例があることが明らかとなっています。

これらの異常蓄積蛋白が、筋強直性ジストロフィーの患者様の脳において蓄積があるかないかを検討し、あるいはその広がりを見る事により、生前認められた認知機能低下や精神症状との関連が明らかになる可能性があります。

・ 目的

筋強直性ジストロフィー患者様の剖検脳から作成された標本を用いて、リン酸化タウ、αシヌクレインの沈着、アミロイドβ、リン酸化 TDP-43 の程度および広がりを検討します。

・ 方法

生前筋強直性ジストロフィーと診断され、当院で病理解剖された患者様の病理検体が対象となります。大脳、小脳、脳幹、脊髄、内臓臓器に関して、リン酸化タウ、αシヌクレインの沈着、アミロイドβ、リン酸化 TDP-43 に対する抗体を用いて染色を行い、これらの異常蓄積蛋白の沈着の有無およびその広がりを確認します。また、生前認められていた症状や検査結果を確認し、これらの蓄積蛋白の沈着部位や重症度との関連を検討します。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

2003年1月20日より2017年9月6日までの間に、当院臨床検査部病理で剖検された方。

利用する試料・情報等

試料:剖検脳, 剖検検体

情報等:診療録(年齢、性別、診断名、臨床検査の検査結果), 剖検レポート

研究期間

2017年9月国立研究開発法人 国立精神・神経医療研究センターの倫理委員会承認後から2022年

3月31日を予定しています。

【共同研究機関】

国立精神・神経医療研究センター病院	研究責任者	齊藤 祐子 (研究代表者)
東京都医学総合研究所	研究責任者	長谷川 成人
東京都健康長寿医療センター	研究責任者	村山 繁雄

2017年9月

○問い合わせ窓口

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター病院

所属 臨床検査部 氏名 齊藤祐子

電話番号 042-341-2711

e-mail: yukosm@ncnp.go.jp

○苦情窓口

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター倫理委員会事務局

e-mail: ml\_rinrijimu@ncnp.go.jp