

(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】 SNCA 遺伝子の変異を伴う家族性パーキンソン病の臨床病理像の検討

【研究責任者】 国立精神・神経医療研究センター病院 脳神経内科診療部 部長 高橋祐二

(2020年4月より、研究責任者が齊藤祐子から高橋祐二に変更になりました。)

【本研究の目的及び意義】

本研究では当院で SNCA 遺伝子変異を伴う家族性パーキンソン病と診断され病理解剖を施行した患者さん並びに同家系で過去に病理解剖が施行された患者さんを対象に遺伝学的考察を含めた臨床病理像の検討を行うことを目的としています。

SNCA 遺伝子は家族性パーキンソン病の原因として最初に同定された遺伝子です。Park1、Park4 はそれぞれ SNCA 遺伝子の点変異、三重複がそれぞれ最初に報告されています。世界では Park1 は現在までに 5 点変異 (p.A53T, p.E46K, p.A30P, p.H50Q, p.G51D) が報告されていますが極めてまれであり、疾患像の理解は未だ不十分で更なる検討が求められています。

国立精神・神経医療研究センター病院では、本遺伝子の点変異を指摘されている家族性パーキン

ソン病の方の病理解剖が施行されました。また、この患者さんと同一家系で家族性パーキンソン病と診断され、1979年4月に当院で死亡し、病理解剖が施行されている方がおられます。本研究により、SNCA 遺伝子の p.G51D 変異を伴う家族性パーキンソン病の臨床像、病理像、遺伝学的特徴の把握ができ、今後のパーキンソン病の研究の発展にも貢献できる可能性があります。

本研究では、家族性パーキンソン病の診断で1979年4月に死亡され、当院で病理解剖を施行した方の組織からゲノム DNA を抽出を行い、SNCA 遺伝子の変異の有無を確認いたします。本遺伝子変異の有無の確認は国立精神・神経医療研究センターで行います。

病理学的研究において、当院で施行できない特殊染色(LB509)は地域独立行政法人東京都健康長寿医療センターに未染の病理標本を郵送して染色を依頼します。また、病理検体を用いた Western blotting、質量分析、並びにクライオ電子顕微鏡法を用いた形態の検討を公益財団法人東京都医学総合研究所に検体を郵送して行います。いずれも解析結果は当院に提供されます。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

国立精神神経医療研究センター病院で家族性パーキンソン病と診断され、1979年4月に死亡して病理解剖を施行された方、並びに同家系で、同病院にて SNCA 遺伝子の p.G51D 変異を伴う家族性パーキンソン病の診断され病理解剖を施行された方。

利用する試料・情報等

試料: 病理検体

情報等: 診療録(年齢、性別、診断名、画像検査、生理検査、血液検査、髄液検査、遺伝子検査等の検査結果)、剖検時の所見

研究期間

2019年4月1日より2023年3月31日まで

【共同研究機関】

地域独立行政法人 東京都健康長寿医療センター 研究責任者 村山繁雄

公益財団法人 東京都医学総合研究所 研究責任者 長谷川成人

2020年7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 脳神経内科診療部 氏名 高橋祐二

電話番号 042-341-2711

○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