

「脊髄小脳変性症・多系統萎縮症の遺伝子解析を通じた病態研究——脊髄小脳失調症(SCA)31 脳内での変異蛋白・RNA 発現および異常蛋白分解処理機構の導引に関する研究」に関する情報公開

東京都健康長寿医療センターでは、当センター高齢者ブレインバンクに登録された方を対象に下記の共同研究を実施します。病理解剖の際に医科学研究への協力にご承諾をいただいておりますが、改めて本研究へのご協力を承りますようお願いいたします。

なお、本研究への協力を望まれない場合、あるいは研究の詳細についてお知りになりたい場合は、下記の問い合わせ担当者までご連絡ください。

●研究の名称

脊髄小脳変性症・多系統萎縮症の遺伝子解析を通じた病態研究——脊髄小脳失調症(SCA)31 脳内での変異蛋白・RNA 発現および異常蛋白分解処理機構の導引に関する研究

●研究責任者

東京都健康長寿医療センター 神経病理／高齢者ブレインバンク 齊藤祐子

●研究の対象

2001 年 7 月以降に病理解剖され東京都健康長寿医療センター高齢者ブレインバンクに登録された方の内、臨床診断および病理診断により脊髄小脳失調症と診断された方。また、顕著な脳変性疾患なしと診断された方

●研究の期間

倫理委員会承認後から2028年3月まで

●研究の目的

小脳およびそれと連絡する神経系統が系統的に障害される神経変性疾患を総称して、脊髄小脳変性症と呼びますが、その内の常染色体優性遺伝性のものは脊髄小脳失調症(SCA)と呼ばれており、複数の原因遺伝子が明らかにされています。本研究では、原因遺伝子から生じる変異タンパク質に対する特異抗体を用いて免疫学的手法により患者様の脳を解析し脊髄小脳失調症の病態機序を明らかにいたします。

●研究の方法

試料は東京都健康長寿医療センターにおいて匿名化され、厳封された状態で共同研究先である東京医科歯科大学に宅急便で送られます。東京医科歯科大学では、独自に開発した特異抗体を用いて、免疫組織化学、ウエスタンブロッティング法により、変異タンパクの蓄積と、ライソゾーム、ゴルジ体、各種細胞内骨格タンパク、ライソゾームタン

パク分解系分子などとの関連性を検証いたします。また、定量的 RT-PCR により RNA 発現量の変化についても検討いたします。本研究で得られた研究成果は、個人の特定ができないようにした上で、国内外の学会や学術雑誌、データベース等で公表されます。

●研究に使用する試料・情報

SCA6 3 例；SCA31 3 例；対照例 6 例

小脳の病理組織切片および凍結組織

付随する情報（診断名、年齢、性別、検査結果、病理学的解析結果、死後時間など）

●研究組織

東京都健康長寿医療センター 神経病理／高齢者ブレインバンク

齊藤祐子

村山繁雄

東京医科歯科大学医学部附属病院

石川欽也（研究代表者）

●お問い合わせへの対応

本研究に関するご質問や資料閲覧のご希望は、下記の問い合わせ先にご連絡下さい。研究計画書や研究方法に関する資料については、ご遺族の希望に応じて、他の研究対象者や共同研究者に不利益が及ばない範囲内で、ご覧になることができます。また、研究への協力撤回を表明された場合は、速やかに研究での利用を停止いたします。しかしながら、すでに研究に使用されていた場合には、結果の削除など十分なご対応ができない場合がありますことをご了承ください。

【問い合わせ先】

〒173-0015 東京都板橋区栄町 35 番 2 号

東京都健康長寿医療センター

高齢者ブレインバンク／神経病理 齊藤祐子

電話 03-3964-3241 内線 4419（平日 9:00~17:00）