

特発性基底核石灰化症（IBGC）の遺伝子検索（*SLC20A2* 他）

研究分担者： 犬塚 貴（岐阜大学大学院医学系研究科神経内科・老年学分野）

研究協力者： 山田 恵（岐阜大学大学院医学系研究科神経内科・老年学分野）

栗田尚佳、二宮勇平、金子雅幸*、位田雅俊、保住 功

（岐阜薬科大学大学院薬物治療学）

（* 現 広島大学大学院医歯薬保健学研究院分子細胞情報学）

田中真生、辻 省次（東京大学大学院医学系研究科神経内科学）

研究要旨

継続して全国からの特発性基底核石灰化症(IBGC)の登録、DNA の収集を行った。今年度は新規に 3 症例（家族例 2 例、孤発例 1 例）の新規変異を見出した。収集できた症例の DNA から、現在まで、*SLC20A2* の新規変異を総数で 10 症例見出した。

A. 研究目的

IBGC 患者の遺伝子を検索し、遺伝子診断に基づいた分類、診療ガイドラインの作成を目的とする。

B. 研究方法

IBGC 患者（96 症例）の DNA について、*SLC20A2* 遺伝子変異の有無について直接塩基配列決定法による解析を行った。

（倫理面への配慮）

ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針に従い、岐阜大学ならびに東京大学の医学研究等倫理審査委員会の承認のもとに実施した。DNA の採取にあたっては、書面を用いてインフォームド・コンセントを取得した。また、個人情報には匿名化、管理を厳格に行い、研究を遂行した。

C. 研究結果

IBGC 患者において、今年度は 3 症例で *SLC20A2* に新たな変異を見出した（未公開）。

家族例 2 例、孤発例 1 例であった。臨床症状は運動誘発舞踏アテトーゼ、振戦、意識消失など多岐にわたっていた。

D. 考察

本邦において、IBGC 患者の遺伝子を検索し、*SLC20A2* に変異を見出したことで、遺伝子診断に基づいた分類、遺伝子、ターゲット分子に基づいた病態の解明が進展する。

これらの成果は分子病態を基盤とした診療ガイドラインの作成に寄与する。

今後は 2015 年に新たに原因遺伝子として報告された *XPR1* の遺伝子変異検索をすすめるとともに、次世代シーケンサを用いた新たな原因遺伝子の検索もすすめていく予定である。

E. 結論

現在まで、IBGC 患者の DNA の検索から *SLC20A2* で総計 10 症例に新たな遺伝子変異を見出した。

G. 研究発表

1.論文発表

なし

2.学会発表

第 6 回特発性脳内石灰化症班会議（平成 28 年 2 月 6 日、岐阜市）にて報告した。

第 57 回日本神経学会学術大会で発表予定である。（平成 28 年 5 月、神戸）。

H.知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む）

1.特許取得 なし

2.実用新案登録 なし

3.その他 なし