

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）  
（分担）研究報告書

神経変性疾患のバイオリソース構築と疫学神経病理に関する研究

研究分担者 村山繁雄

研究要旨

本年度はALS- SOD1 L126S変異例について、

東京都健康長寿医療センター神経内科・バイオリソースセンター・高齢者ブレインバンク部長

A．研究目的

コホートリソースとしての東京都健康長寿医療センター高齢者ブレインバンクの構築と、稀少神経疾患リソースとして、オールジャパン生前同意ブレインドナーの前方視的縦断研究、バイオリソース・死亡時の死後脳リソース構築よりなる長寿バイオバンクプロジェクトを研究の二本の前提とする。

筋萎縮性側索硬化症、前頭側頭葉変性症、パーキンソン病、多系統萎縮症、進行性核上性麻痺、皮質基底核変性症等の神経変性疾患の、最終病理診断に基づく臨床・画像連関を元に、早期診断法の開発、自然歴に与える治療効果の検討、治療が最終病理に及ぼす影響へ等の実証研究を行う。

B．研究方法

東京都健康長寿医療センターの、在宅高齢者支援総合救急病院、老年神経学拠点としての機能を背景に、コホートリソースを構築する。バス入院で、包括研究同意の元に、髄液・血清・血症・ゲノムリソースを蓄積する。ブレインドナー登録が得られた場合、早期診断法開発を含む治療にリクルートし、診断法・治療効

果の最終病理診断に基づく実証研究を行う。神経変性疾患について、ブレインドナー登録を全国展開し、死亡時剖検拠点の協力を得、最終診断に貢献するとともに、死後脳リソースを構築する。この活動を元に、全国神経内科の変性疾患への疫学研究への下支援を行う

C．研究結果

本年度はALS- SOD1 L126S 変異の神経病理学的検討と、病理報告例全ての臨床歴蒐集を行い、班会議で報告した。SOD と神経細系がからまりあう特徴的の病理所見を呈すること、経過が長く、浸透率が低い臨床特徴を報告した。

D．考察

本研究班と神経病理学会を基盤に、剖検例の神経病理学的再検討を開始、さらに全国遺伝子診断例の臨床情報蒐集を開始、現在総合検討中である。

E．結論

ALS- SOD1変異例研究を通じ、稀少例のオールジャパン協力が、本研究班を通じて可能となった。

G．研究発表

1. 論文発表：なし。
2. 学会発表

松原裕康、村山繁雄ら：ALS- SOD1変異例の神経病理学的特徴と自然歴。臨床神経病理懇話会、米子、2018年11月24日。

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