厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業（難治性疾患政策研究事業）
運動失調症の医療基盤に関する調査研究班　分担研究報告書

鳥取大学における遺伝性脊髄小脳変性症の遺伝型頻度に関する調査

研究分担者　花島　律子　鳥取大学医学部脳神経内科分野　教授

研究要旨

脊髄小脳変性症 (SCD) の遺伝型頻度に関して、人種差や地域差が報告されている。当施設では、1998 年 4 月に鳥取県における SCD の遺伝型頻度を調査・報告した。今回、我々は前回調査後 20 年間の当施設における SCD の遺伝型頻度について後ろ向きに再調査を行った。
1998 年 4 月～2018 年 10 月に当施設を受診した脊髄小脳変性症患者について、SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA12, SCA17, SCA31, DRPLA 遺伝子検査結果の病型別の頻度を検討した。
SCA6 の頻度が最も高く、全国的には頻度が高い SCA3 の頻度が低かった。この傾向は前回調査と同様であり、山陰地域の特徴であると考えられた。

A. 研究目的

研究の目的：脊髄小脳変性症の遺伝型頻度についての地域性を分析することを目的とする。
脊髄小脳変性症 (SCD) の遺伝型頻度に関して、人種差や地域差が報告されており、当施設では、1998 年 4 月に鳥取県における SCD の遺伝型頻度を調査・報告しているが、20 年経過して変化が生じているか明らかにする。

B. 研究方法

1998 年 4 月～2018 年 10 月に当施設を受診した脊髄小脳変性症患者について、SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA12, SCA17, SCA31, DRPLA 遺伝子検査結果を調査した患者の病型別の頻度を後ろ向きにカルテ記載にて検討した。
（倫理面への配慮）

C. 研究結果

約 20 年間の調査機関に当施設を受診した遺伝性脊髄小脳変性症の患者は合計 47 例であった。その内訳は、SCA1 2 例 (4.3%) 、SCA3 4 例 (8.5%) 、SCA6 26 例 (55.2%) 、SCA8 2 例 (4.3%) 、SCA31 11 例 (23.4%) 、DRPLA 2 例 (4.3%) であった。

D. 考察

SCA6 の頻度が最も高く、全国的には頻度が高い SCA3 の頻度が低かった。この傾向は前回調査と同様であり、山陰地域の特徴であると考えられた。

E. 結論

SCA6 の頻度が高く、SCA3 の頻度が低いという特徴は 20 年前の調査と変化がなかった。
今後の多施設との共同研究の前段階の調査として有意義な結果であった。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1.論文発表

なし

l2.学会発表

なし

（発表誌名巻号・頁・発行年等も記入）

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