

スモンのバイオバンク構築

南山 誠 (国立病院機構鈴鹿病院脳神経内科)
 小長谷正明 (国立病院機構鈴鹿病院脳神経内科)
 久留 聡 (国立病院機構鈴鹿病院脳神経内科)
 鷲見 幸彦 (国立長寿医療研究センター神経内科)
 徳田 治彦 (国立長寿医療研究センターメディカルゲノムセンター)
 深尾 敏幸 (岐阜大学大学院医学系研究科小児科病態学)

A. 研究目的

スモンが整腸剤キノホルムによる薬害であることが判明し50年以上が経過しているが、スモンの病態機序はいまだに解明されているとはいえない。近年、分子生物学の発展に伴って、ヒトの遺伝情報を網羅的に調べ診断・治療に応用するゲノム医療ががんを中心に推し進められてきている。このゲノム医療を用いることがスモンの病態解明そして治療法開発に寄与することを期待し、患者様のゲノムを主体とした生体資料を収集・保管し、一連の研究の基盤となるバイオバンクを構築することが第一の目的である。

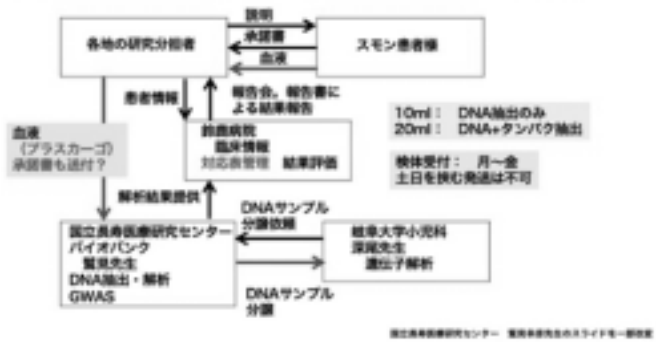
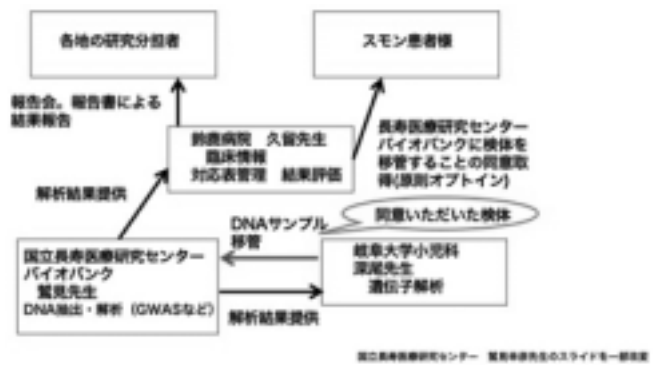
B. 研究方法

ゲノム医療として先行する「スモン (SMON) 病の感受性遺伝子に関する研究」において採血いただいた岐阜大学の保管検体を、患者様に文書による同意を得たうえで国立長寿医療研究センターバイオバンクに移管する (図1)。

また、上記研究にまだ参加いただいていない患者様に対しては、各分担研究者施設での倫理委員会承認取得後、改めて文書を以てバイオバンクについて説明、同意を得た上で血液を採取いただき、同所バイオバンクに送付し保管する (図2)。

(倫理面への配慮)

各検体は連結可能匿名化とし、臨床像を把握している国立病院機構鈴鹿病院で対照表を管理する。本バイオバンクの利用に関しては、スモンバイオバンク委員会が適正に審査したうえで承認し、研究に役立てられ



るようにする。

C. 研究結果

スモンのバイオバンク構築に向けて、岐阜大学に保管されている検体の移管方法、新たな検体の受付方法について詳細を検討中である。



図3 スモンのバイオバンク研究におけるジレンマ

I. 文献

- 1) 小長谷正明, スモン, Brain and Nerve 67 (1): 49-62, 2015
- 2) ヒト疾患のデータベースとバイオバンク, 実験医学, 35 (17), 羊土社, 2017
- 3) 奥田純一郎, 深尾 立, バイオバンクの展開, 上智大学出版, 2016

D. 考察

疾患の病態を解明し治療法を開発するためには多分野にわたる情報の蓄積が必要であり、バイオバンクを構築しゲノム解析を中心とした新しい研究手法を開拓することは有用と考える。一方で、スモン患者様の平均年齢は80歳を超えており、患者様に恩恵を届けられる時間とその可能性は限られてきている。研究への参加に拒否を示される方々がおられても無理はない状況であるが、患者様が減る中、今バイオバンクを構築しておかなければ新たな研究への道は閉ざされることも事実である (図3)。

E. 結論

スモンの治療のためにはその周辺の病態を知ることが重要であり、新たな技術であるゲノム医療の導入が必要と考える。一方で、スモン患者の平均年齢は80歳を超えており、生体資料の収集が可能な時間、研究が患者様のために寄与できる時間は限られてきている。患者数が減りつつある今、病態解明の基盤となるバイオバンクの整備が急務である。

G. 研究発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

なし