

Japan Dystonia Consortium の構築

研究分担者 梶 龍兒（徳島大学大学院 医歯薬学研究部 医科学部門内科系 臨床神経科学分野）

研究要旨

ジストニアの病態を明らかにし、診断・治療にフィードバックする目的で2014年より Japan Dystonia Consortium を立ち上げて臨床・遺伝情報を収集している。2020年度はおよそ30症例のコンサルテーションを受け、既知の DYT 遺伝子に変異を認めた。また、これまで日本国内で報告されていなかった遺伝子(UBTF)異常によるジストニア・パーキンソニスム患者を見出した。

A. 研究目的

ジストニアの病態・疫学を解明するために2014年にジストニアコンソーシアムを立ち上げた。臨床情報・遺伝情報を蓄積し、2018年に作成した診断・治療ガイドライン改訂の基礎資料とすることを目的とする。

B. 研究方法

不随意運動患者をフォローアップしている神経内科医・小児科医から患者の臨床情報を集取し、表現型および遺伝子解析を行った。

（倫理面への配慮）患者に対する説明と同意の取得法、サンプル採取のプロトコール・患者の個人情報保護は、徳島大学病院臨床研究倫理審査委員会において審議され承認されている。本研究ではその申請に従って行われた。また、参加施設で承認された同意書も必要に応じて使用した。

C. 研究結果

既知のジストニア遺伝子、DYT-TOR1A, DYT-GNAL, DYT/PARK-GCH1, DYT-SGCE, PxDMD-PRRT2, ATP1A3, UBTFにおいて変異を認めた。大部分は既報告であったが、一部、新規変異も含まれていた。家族歴陽性例は少なく、突然変異症例も確認された。

D. 考察

いくつもの不随意運動の要素が含まれている mixed movement disorder では候補遺伝子を絞り込むことが難しい。

E. 結論

遺伝学的解析結果は全て後ろ向きに表現型を再評価する (reverse phenotyping) が必要である。

F. 健康危険情報

無

G. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表

Toshitaka Kawarai, Antonio Orlacchio, and Ryuji Kaji, for the JDS Study Group
Clinical and molecular profile of a Japanese cohort of patients with dyskinesia
The 65th Annual Meeting of the Japan Society of Human Genetics
Nagoya Congress Center, Nagoya, Japan
November 18-21, 2020

H. 知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む。）

1. 特許取得 無
2. 実用新案登録 無
3. その他 無