

脊髄髄膜瘤の全ゲノム解析

研究分担者 埜中正博 関西医科大学脳神経外科診療教授

研究要旨

脊髄髄膜全ゲノム解析による疾患原因の特定、レセプトデータを用いた疫学調査研究、および診療ガイドラインの策定

A. 研究目的

脊髄髄膜瘤は先天性の疾患であるが、その原因は不明であり、日本における疫学は明らかではなく、治療方針も施設間でばらつきがみられる。本研究では、①罹患者の遺伝子を解析することで疾患発生の原因を解明し、②レセプトデータ解析で日本の脊髄髄膜瘤患者の状況を明らかにし、必要ニ至支援策を検討し、③脊髄髄膜瘤ガイドラインを策定する。

B. 研究方法

①脊髄髄膜瘤患者とその家族から提供された血液より DNA を抽出保管し、順次全ゲノム解析を行う。②提供された脊髄髄膜瘤患者 556 名のレセプトデータより罹患者の年齢や受けている医療行為の解析を行う③ガイドライン重要臨床課題(クリニカルクエスチョン)を設定する。その重要臨床課題についてシステマチックレビューを行い、エビデンスの評価、統合を行う。こ研究の読み込みと評価が中心となると予想される。その結果を受けて推奨を作成し、診療ガイドライン草案作成した上で、外部評価、およびパブリックコメント募集をへて公開する予定である。

(倫理面への配慮)

関西医科大学附属病院研究倫理審査委員会

にて審査を受け、承認されている。

C. 研究結果

脊髄髄膜瘤患者 32 名の全ゲノム解析を実施した。現在未発見の候補遺伝子変異の絞り込み、および候補遺伝子の変異が機能面にどのような影響を及ぼすのかについて検討中である。レセプトデータは現在解析中であるが、およそ一千万人のレセプトデータ中に脊髄髄膜瘤患者が 556 名いるため、日本全体ではおよそ 6000 名程度の患者がいると推測された。ガイドラインは文献検索の準備に入っている。

D. 考察

脊髄髄膜瘤は未発見の変異が疾患と関連している可能性がある。患者の数はこれまで出生頻度から想定していた人数より少ない可能性があると考えられた。

E. 結論

今後もゲノム解析を行い、疾患原因の解明を行っていく。レセプトデータの解析ではガイドラインの作成に向けてスコープの作成を行い、システマチックレビュー、推奨作成へと結び付けていく。

G. 研究発表 (2020/4/1~2021/3/31 発表)

1. 論文発表

1. **Nonaka M**, Ueno K, Isozaki H, Kamei T, Takeda J, Asai A. Familial tendency in patients with lipoma of the filum terminale. Childs Nerv Syst. Online ahead of print. 2021
2. Komori Y, **Nonaka M**, Kamei T, Takeda J, Hashiba T, Yoshimura K, Asai A. Rapid deterioration of an asymptomatic lumbosacral lipoma due to formation of an extracanalicular syrinx: case report. J Neurosurg Pediatr. 25:1-6.2020
3. 埜中正博、浅井昭雄 脊髄髄膜瘤（開放性二分脊椎）患者の長期予後・脊髄係留による痛みとその対策について — 脳神経外科ジャーナル 29;254-260.2020

H. 知的財産権の出願・登録状況
(予定を含む。)

なし