

国立研究開発法人日本医療研究開発機構補助金（難治性疾患実用化研究研究事業）
（総括・分担）研究報告書

Japan Dystonia Consortiumについて

研究分担者 梶 龍児（国立大学法人徳島大学 特命教授）

ジストニアの病態を分子レベルから明らかにし、新規治療法の開発に役立てることを目的として Japan Dystonia Consortium として症例の集積を進めており、幅広い臨床遺伝情報が蓄積されつつある。

A. 研究目的

ジストニアの病態を分子レベルから明らかにし、新規治療法の開発に役立てることを目的とする。また、診療ガイドラインの改定や社会提言にも役立てる。

B. 研究方法

ジストニアをはじめとする不随意運動症例のコンサルテーションを行い、症候学的評価、可能性のある病因に関して考察した。遺伝要因が疑われた場合、表現型に一致するジストニア遺伝子の解析を行い、既知のジストニア遺伝子変異が否定された症例においては全エクソーム解析を行った。

（倫理面への配慮）

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。遺伝子診断においては患者に説明し書面で同意を得ている。

C. 研究結果

現時点でジストニアについて1000例以上の症例を集め、症候学的分類ならびに候補遺伝子解析を行った。ミオクロオスジストニアについてはダイレクトシーケンスで変異を同定できなかった例についてqPCRでのlarge deletion検索を追加

し、複数例で変異を同定した。

D. 考察

原因遺伝子が同定できていない家族性ジストニアも少なからず存在し今後も解析を進める必要がある。

E. 結論

ジストニア症例の集積を進めており、さらに幅広い臨床遺伝情報が蓄積されつつある。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

Koyama H, Mure H, Morigaki R, Miyamoto R, Miyake K, Matsuda T, Fujita K, Izumi Y, Kaji R, Goto S, Takagi Y. Long-Term Follow-Up of 12 Patients Treated with Bilateral Pallidal Stimulation for Tardive Dystonia. Life (Basel). 2021 May 24; 11(6):477. doi: 10.3390/life11060477.

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む。）

なし