

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
（分担）研究報告書

パーキンソン病運動症状発症前 biomarker の特定に向けた RBD 前向きコホート研究：
J-PPMI

高橋 祐二

国立精神・神経医療研究センター・病院 特命副院長・脳神経内科診療部長

研究要旨 パーキンソン病運動症状発症前biomarkerの特定に向けたRBD前向きコホート研究J-PPMIを継続した。RBDコホート104例の前方視的研究を行い、6年間で12例がシヌクレイノパチーを発症し、内1例は剖検を取得した。画像バイオマーカーの経時的変化を明らかにした。引き続き87例の前方視的研究を継続した。J-PPMIにおける臨床情報収集・臨床試料蓄積は順調に進捗した。

分担研究者 高橋祐二

国立精神・神経医療研究センター
特命副院長・脳神経内科診療部長

A. 研究目的

パーキンソン病の運動症状発症前のBiomarkerを特定する。臨床症状評価・画像検査・心理検査のデータを前向きに収集する。臨床試料を蓄積して積極的に利活用する。網羅的遺伝子解析による疾患発症リスク遺伝子の探索を行う。

B. 研究方法

レム睡眠行動異常症(RBD)前向きコホート研究J-PPMI(The Japan Parkinson's Progression Marker Initiative)を継続する。RBDコホート104例の前方視的研究を行う。MDS-UPDRS、嗅覚検査(OSIT-J)、認知機能検査(MOCA-J)、心理検査(GDS-15、STAI、QUIP)、睡眠評価(Epworth sleep scale、RBD-SQ)、自律神経評価(SCOPA-AUT、OH)、画像検査(rs-fMRI、DAT-SPECT、MIBG心筋シンチ)を定期的に施行する。臨床試料(血液・尿・髄液)を定期的に収集する。シヌクレイノパチー(パーキンソン病、レヴィ小体型認知症、多系統萎縮症)の発症をエンドポイントとする。

(倫理面への配慮)

J-PPMIの研究計画について倫理申請を行い、倫理委員会による承認を得た。

C. 研究結果

2014年からの6年間で12例がシヌクレイノパチーを発症した。内訳は、パーキンソン病6例、レヴィ小体型認知症4例、多系統萎縮症1例、分類不能の認知症1例であった。レヴィ小体型認知症発症の1例は剖検を施行した。45例の全エクソーム解析を行った。画像バイオマーカーの経時的変化を明らかにした。利活用委員会・研究推進委員会の体制を確立し、臨床試料・情報の利活用体制を整備した。引き続き87例のRBDコホートの前方視的研究を継続した。

D. 考察

画像バイオマーカーの経時的分析により、RBDからシヌクレイノパチーへの疾患Trajectoryを解明できる可能性がある。

E. 結論

J-PPMIにおける臨床情報収集・臨床試料蓄積は順調に進捗している。今後は臨床試料・情報の積極的な利活用を進めていく。

F. 健康危険情報
なし。

G. 研究発表
なし。

H. 知的財産権の出願・登録状況
なし。