

## NBIA、オートファジー関連神経変性疾患の診療診断支援、レジストリ拡充、移行期医療体制整備

研究分担者： 村松 一洋  
自治医科大学小児科

### 研究要旨

疾患レジストリの構築が完了し患者登録を開始した。診療担当医を通じてレジストリ登録普及を図った。レジストリ周知、疾患啓発、遺伝子診断受託などを目的とした、患者および医療従事者向けサイトを公開、およびリーフレットを作製した。NBIA5 でありオートファジー病である SENDA/BPAN における鉄代謝における新規の機構を解明し、疾病の治療管理に活かす知見を提唱した。

### A. 研究目的

NBIA 特にオートファジ機能不全により発症する SEBDA/BPAN や Vici 症候群など神経変性疾患におけるレジストリ整備と患者情報の集約、診断支援、成人移行体制構築などを進める。

### B. 研究方法

難病プラットフォームによる疾患登録レジストリを構築および整備した。診療担当医および患者会を通じて疾患登録に関する協力を要請する。疾患啓発にも資するための資料作成とウェブサイトを活用し、周知を図る。

#### (倫理面への配慮)

疾患レジストリは難病プラットフォームのシステムを利用しており、京都大学を主管とした中央倫理審査で承認されている。

### C. 研究結果

疾患レジストリの構築を完了させ登録を継続中である。また、診療担当医を通じてレジストリ登録普及を図り、登録数の増加を進めている。レジストリ周知、疾患啓発、遺伝子診断受託などを目的とした、患者および医療従事者、国民向け啓発サイトを公開し (<https://www.jichi.ac.jp/autophagy/>)、適宜、新着情報をアップデートした。配布用上記サイトリーフレットを作製して、関係機関に送付した。

### D. 考察

今年度、整備したレジストリの疾患登録は患者会の協力を得ながら順調に進んでいる。疾患啓発用リーフレットも関係機関には送付できたので、今後も引き続き疾患レジストリ登録を進めていく。本疾患の新規病態を解明したことで、疾病管理における新たな知見を見出した。

### E. 結論

レジストリの疾患登録は患者会の協力を得ながら順調に進んでいる。今後も引き続き登録推進に努める。

<https://www.jichi.ac.jp/autophagy/>

上記サイトでの啓発効果があるため、更新を適宜進める。

## F. 健康危険情報

該当なし

(分担研究報告書には記入せずに、総括研究報告書にまとめて記入)

## G. 研究発表 (2022/4/1～2023/3/31 発表)

### 1. 論文発表

Tsukida K, Muramatsu SI, Osaka H, Yamagata T and Muramatsu K. WDR45 variants cause ferrous iron loss due to impaired ferritinophagy associated with NCOA4 and WIPI4 reduction. Brain Commu. 2022;4(6),fcac304, <https://doi.org/10.1093/braincomms/fcac304>

### 2. 学会発表

神経変性班ワークショップ 2022年7月8日開催

村松一洋「オートファジー病の遺伝子治療」第28回日本遺伝子細胞治療学会シンポジウム8 2022年7月15日開催

Kiwako Tsukida, Kazuhiro Muramatsu, Hitoshi Osaka, Shin-ichi Muramatsu, Takanori Yamagata 「Iron metabolism of autophagy disease SENDA/BPAN」 The 10<sup>th</sup> International Symposium on Autophagy 2022年10月23日～27日開催

村松一洋 「WDR45 遺伝子変異によるオートファジー関連神経変性症:BPAN/SENDA」第16回小児神経放射線研究会イブニングセミナー 2022年10月29日開催

(発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)

## H. 知的財産権の出願・登録状況

(予定を含む。)

## 1. 特許取得

国際 PCT/JP2022/44719

2022年12月5日出願

「鉄蓄積性神経変性疾患の治療のための組換えアデノ随伴ウイルスベクター」

村松一洋、月田貴和子、村松慎一、山形崇倫、自治医科大学

## 2. 実用新案登録

該当なし

## 3. その他

該当なし