

別紙3

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

脊柱靱帯骨化症に関する調査研究

研究分担者 氏名 寺尾 知可史

所属機関 理化学研究所生命医科学研究センターゲノム解析応用研究チーム

役職 チームリーダー

研究要旨 後縦靱帯骨化症、の疾患感受性遺伝子の同定のために、班員と協力して患者サンプルを収集し、全ゲノム相関解析 (GWAS: Genome-wide association study) を行い、新規感受性領域を8つ同定した。胸椎の後縦靱帯骨化症の特徴を解析し、肥満との関係が強く、肥満が原因で胸椎後縦靱帯骨化症になることを示した。

A. 研究目的

後縦靱帯骨化症の疾患感受性遺伝子 (susceptibility gene) を同定する。胸椎後縦靱帯骨化症の特徴を解析する。

B. 研究方法

班員と協力して患者サンプルを収集し、全ゲノム相関解析 (GWAS: Genome-wide association study) を行った。相関解析の対照群 (control) としては、BioBank Japan に登録されている一般人の GWAS データを用いた。

ヒトゲノム・遺伝子解析に関する倫理指針 (平成25年文部科学省・厚生労働省・経済産業省告示第1号)、3省庁のガイドライン等の法令に従う。

C. 研究結果

班員と協力して患者サンプルを収集した。過去のサンプル含めて2010サンプルの症例と20000人の対照群とを比較して関連解析を行った。新規8領域を含む14領域が統計学的に有意であった。メンデルランダム化解析で、肥満が後縦靱帯骨化症の原因であり、胸椎後縦靱帯骨化症の影響が特に強めであることがわかった。

D. 考察、

これまでの疫学的研究で示されていた、胸椎の後縦靱帯骨化症は、頸椎の後縦靱帯骨化症とは異なる素因を持つということを遺伝学的に確認した。

E. 結論

OPLLの新規感受性領域を8つ同定した。胸椎OPLLはより肥満の影響を受けやすいことが遺伝学的にも示された。

F. 健康危険情報

総括研究報告書にまとめて記載

G. 研究発表

1. 論文発表

Koike et al, Elife. 2023 Jul 18;12:e86514.

2. 学会発表

なし

(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

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし