

RNF213バリエントワーキンググループ

研究分担者 猪原 匡史 国立循環器病研究センター 脳神経内科 部長
山田崇弘 北海道大学病院臨床遺伝子診療部 教授・部長

研究要旨

RNF213 遺伝子の p. R4810K バリエントはもやもや病の疾患感受性遺伝子として同定されているが、その病的意義や臨床的有用性は明らかにされていない。本ワーキンググループでは、全国規模のもやもや病患者の RNF213 遺伝子バリエントの実態調査や患者・家族への説明指針の策定を行う。

A. 研究目的

全国規模のもやもや病患者における RNF213 バリエントの実態調査とレポジトリ構築，及び説明指針の策定を行う。

B. 研究方法

・京都大学や国立循環器病研究センターの既存研究を用いて、もやもや病を対象とした全国規模の RNF213 p.R4810K バリエント判定とバイオレポジトリ構築を行う。
・北海道大学を中心に「RNF213 遺伝学的検査の提供に関する医師の意識調査」を行った上で、医師を対象とした RNF213 遺伝子バリエント説明指針の作成を行う。

（倫理面への配慮）

各研究計画について倫理委員会での承認を得た上で研究を実施する。

C. 研究結果

・RNF213 p.R4810K バリエント判定体制とバイオレポジトリ構築方法の検討を行い、国立循環器病研究センターバイオバンクへの検体蓄積を行う方針とした。
・「RNF213 遺伝学的検査の提供に関する医師の意識調査」の計画書を作成した。
・説明指針の作成を開始した。

D. 考察

もやもや病を対象とした世界最大規模のレポジトリを構築し、また遺伝子検査の理的視点に基づいた研究や指針作成を行うことで、将来の保険診療での検査体制や遺伝子治療の開発に繋がると考える。

E. 結論

本邦のもやもや病における RNF213 p.R4810K バリエントの実態調査とレポジトリ構築，及び遺伝子検査説明指針の作成に向けた研究が進められた。

F. 健康危険情報

（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

1. 論文発表

Noda K, et al. J Am Heart Assoc.2025;14(3):e036333.

2. 学会発表

・石山浩之, 日本人類遺伝学会第 69 回大会
・石山浩之, 第 67 回日本脳循環代謝学会学術

分担研究報告書

集会

- ・ 吉本武史, 第 33 回日本脳ドック学会総会
- ・ 猪原匡史, ISC2025
- ・ 猪原匡史, 第 67 回日本脳循環代謝学会学術

集会

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得:「冠攣縮性狭心症、末梢動脈疾患、又は多血管疾患の検査法」:

PCT/JP2024/015950 (2024/4/23 出願)

2. 実用新案登録: なし

3. その他: なし