

# 多施設共同研究「脊髄性筋萎縮症の発症に関連する遺伝子群および重症度を修飾する遺伝子群の研究」についてのお知らせ

独立行政法人国立病院機構大阪刀根山医療センターでは上記の研究を実施しています。この研究は代表施設神戸大学の倫理審査及び当院の臨床研究審査委員会での承認を得て当院病院長の許可を得て実施しています。この研究の詳細をお知りになりたい場合、他の研究対象者の個人情報や、研究の知的財産の保護に支障が無い範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することができますので下記の「問い合わせ先」にお申し出ください。また、この研究に試料や情報を利用することをご了解できない場合は研究対象といたしませんので、下記の「問い合わせ先」ご連絡ください。その場合でも、患者さまに不利益が生じることはありません。

1. 研究課題名 脊髄性筋萎縮症の発症に関連する遺伝子群および重症度を修飾する遺伝子群の研究

2. 代表研究機関（研究の全体の責任者）

神戸大学大学院医学研究科 地域社会医学・健康科学講座 疫学分野 （研究代表者：篠原正和）

3. 協力研究機関（研究組織）

神戸学院大学 （研究責任者：西尾久英・坊池義浩）

神戸薬科大学 （研究責任者：竹内敦子）

国立病院機構 長良医療センター 臨床研究部 再生医療研究室 （研究責任者：船戸道徳）

積水メディカル株式会社 事業統括部 医療事業部 創薬支援企画部 SMCL センター（研究責任者：大塚喜彦）

国立病院機構大阪刀根山医療センター（研究責任者：齊藤利雄）

愛媛県立今治病院（研究責任者：岡本健太郎）

Faculty of Medicine, Universitas Gadjah Mada（研究責任者：Dian Kesuma Pramudya Nurputra, Nur Imma Fatimah Harahap, Mawaddah Ar Rochmah）

4. 当院研究責任者 小児神経内科部長 齊藤利雄

5. 研究の背景

脊髄性筋萎縮症は常染色体劣性遺伝形式の神経筋疾患です。責任遺伝子は *SMN1* 遺伝子で、90%の患者さんで *SMN1* 遺伝子が欠失しています。*SMN2* 遺伝子は *SMN1* 遺伝子と同じ蛋白質をコードし、*SMN2* 遺伝子の発現が *SMN1* 遺伝子の欠失を補完しているものと予想されています。脊髄性筋萎縮症患者さんで、*SMN2* 遺伝子のコピー数が3以上あれば、症状は軽度な傾向があることが報告されてきましたが、*SMN2* 遺伝子のコピー数が3以上あるにもかかわらず重篤な症状を示す患者さんもおられます。

## 6. 研究の目的・意義

脊髄性筋萎縮症の治療法の開発を促進するためには、(1) 患者さんの *SMN1*, *2* 遺伝子変異の有無やその発現状況を解明すること、(2) 重症度に関わっている他の遺伝子の遺伝子変異の有無やその発現状況の解明が必須と考えられます。本研究の目的は、脊髄性筋萎縮症の発症に関連する遺伝子群および重症度を修飾する遺伝子群の変異の有無や発現状況を解明し、治療法の開発の礎石とすることです。

## 7. 研究の方法

(ア) 対象となる患者さん 当院で脊髄性筋萎縮症の遺伝子診断を行った患者さん

(イ) 研究期間 研究承認日～2024年3月31日

(ウ) 利用する試料・情報の項目と利用目的・利用方法

脊髄性筋萎縮症の遺伝子診断を行った患者さんから臨床診断目的で採取された組織（白血球、唾液等）の一部から細胞株を樹立し、*SMN2* 遺伝子の変異の有無とその発現過程を明らかにします。さらに、*SMN2* 遺伝子以外の遺伝子についても変異の有無とその発現過程を解析します。また残余検体を用いた低分子代謝物解析（メタボローム解析）を行い、疾患重症度に関連する代謝物変動を解析し、その代謝物変動に関連する遺伝群をターゲットとして解析することにより、本疾患の発症に関連する遺伝子群および重症度を修飾する遺伝子群を明らかにします。

(エ) 試料や情報の管理・提供方法

検体は当院で採取し、神戸大学大学院医学研究科 地域社会医学・健康科学講座 疫学分野に提出します。検体の一部は、積水メディカル株式会社で測定します。

## 8. 個人情報の取扱い

本研究で利用される患者さんの診療情報をはじめとした個人情報は、登録番号に置き換えて管理され、研究対象者個人をただちに特定できない形式で利用します。なお、必要な場合に匿名化された情報から患者さんを識別できるように対応表が作成されますが、厳重に保管され、外部に提供、漏洩されることはありません。

研究成果は学会や学術雑誌で発表されますが、その際も個人を直ちに判別できるような情報は利用しません。患者さん及び保護者が本研究に関するデータ使用の取り止めを申出された場合には、申出の時点で本研究に関わる情報は復元不可能な状態で破棄いたします。

## 9. 問い合わせ先

独立行政法人国立病院機構 大阪刀根山医療センター

小児神経内科部長 齊藤利雄

電話：06-6853-2001 FAX：06-6853-3127

e-mail：410-chiken@mail.hosp.go.jp