

(人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針に則る情報公開)

このたび以下の研究を実施いたします。本研究への協力を望まれない場合は、問い合わせ窓口へご連絡ください。研究に協力されない場合でも不利益な扱いを受けることは一切ございません。

本研究の研究計画書及び研究の方法に関する資料の入手又は閲覧をご希望の場合や個人情報の開示や個人情報の利用目的についての通知をご希望の場合も問い合わせ窓口にご照会ください。なお、他の研究参加者の個人情報や研究者の知的財産の保護などの理由により、ご対応・ご回答ができない場合がありますので、予めご了承ください。

【研究計画名】

進行性腎障害の遺伝子解析に関する臨床研究———歯状核赤核淡蒼球レイ体萎縮症 (DRPLA)患者由来の組織を用いた腎トリプレット病の病態機序の研究

【研究責任者】

国立精神・神経医療研究センター病院 臨床検査部 高尾 昌樹

【本研究の目的及び意義】

歯状核赤核淡蒼球レイ体萎縮症 (DRPLA)は、日本に多く見られる CAG トリプレットリピート病の一つで、遺伝子変異によりポリグルタミン (PolyQ) を含む異常なタンパク質を生じることが発症原因と考えられています。DRPLA 患者では早期から腎機能に障害を生じることが多く、DRPLA と腎疾患の関係性が指摘されています。本研究では、PolyQ タンパク質の蓄積がその原因として関与している可能性を検証するために、DRPLA 患者様の剖検組織を病理組織学的に検討し、その分子

メカニズムを明らかにします。

【本研究の実施方法及び参加いただく期間】

対象となる方

2009年4月以降2022年3月までに国立精神・神経医療研究センター病院で病理解剖され、NCNPブレインバンクでの剖検検体の保管および研究使用に関して同意された方のうち、死後の病理診断により歯状核赤核淡蒼球レイ体萎縮症（DRPLA）であると判定された方。またそれらの対照となる方。

利用する試料・情報等

試料：歯状核赤核淡蒼球レイ体萎縮症（DRPLA） またはその対照となる方の脳神経組織、及び腎組織のパラフィン切片

情報等：性別、年齢、疾患名、病歴、血液生化学検査（血清アルブミン、推定糸球体濾過率、血清クレアチニン等）、尿検査（一般定性、尿沈渣、蛋白尿定量） 頭部画像（MRI, CT など）

研究期間

2022年8月23日より2025年3月31日まで

【共同研究機関】

関西医科大学第二内科学 研究責任者 塚口裕康 （研究代表者）

○問い合わせ窓口

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター

所属 病院 臨床検査部 病理検査室 氏名 高尾昌樹

電話番号 042-341-2711（代表）

○苦情窓口

国立研究開発法人国立精神・神経医療研究センター倫理委員会事務局

e-mail：ml_rinrijimu※ncnp.go.jp（「※」を「@」に変更ください。）