

多系統萎縮症における病態形成遺伝子の探索

1. 研究の対象

国立精神・神経医療研究センター（NCNP）のブレインバンク研究にて試料や情報の提供に同意された方、または美原記念病院での解剖（剖検）により診断が確定した多系統萎縮症の方および、比較のためその他の疾患の方。

2. 研究目的・方法

【研究目的】

多系統萎縮症（MSA）患者さんの脳組織（凍結保存されたもの）を用いて、次世代シーケンサーや定量的 PCR といった方法により、遺伝子のはたらきを網羅的かつ一細胞レベルで詳しく調べます。これにより、MSA の新たな病気のしくみを明らかにし、治療の標的となる分子の発見を目指します。

【研究方法】

NCNP ブレインバンクおよび美原記念病院より提供された脳標本を用いて、NCNP 神経研究所神経薬理研究部において解析を行います。解析の一部は千葉大学との共同研究、ならびにマクロジェンジャパンおよび大阪大学微生物病研究所ゲノム解析室への委託により実施し、国立がん研究センターにおいて追加解析を行います。

【研究実施期間】

研究許可日～2026 年 12 月 31 日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

【試料】

脳組織

【情報】

年齢、性別、診断名、脳波診断、画像診断、病理診断

4. 試料・情報の授受

試料・情報の授受は、セキュリティ対策を施した上で行います。

本研究では、国立精神・神経医療研究センター（NCNP）ブレインバンクおよび美原記念病院で保管されている、MSA 患者さんおよび健常対照者の脳組織試料、ならびに付随する臨床情報・病理情報を用います。試料・情報は、氏名、住所、患者 ID など個人を直接特定できる情報を削除し、研究用番号を付した状態で取り扱います。NCNP 神経薬理研究部では、対象試料の選定、病理学的評価、組織切片作製、RNA 抽出、次世代シーケンス用ライブラリ作製などを行います。また、次世代シーケンサーによる解読業務の一部を、マクロジェン・ジャパン株式会社および大阪大学微生物病研究所ゲノム解析室、千葉大学に委託します。委託先には、個人を直接特定できる情報を含まない試料またはライブラリを提供し、品質確認、シーケンス実施、FASTQ ファイル等の一次データ作成を依頼します。得られた一次データは NCNP に返却され、必要に応じて NCNP の管理のもと、国立がん研究センターに共有されます。遺伝子発現解析、統計解析および生物学的解釈は、NCNP および共同研究機関である国立がん研究センターで実施します。試料および電子データは鍵付き保管庫に保管し、適切に管理します。対応表は、提供元機関の研究責任者が保管・管理します。

5. 研究組織・研究責任者

【研究機関】

- ・国立精神・神経医療研究センター 神経研究所 神経薬理研究部 村松 里衣子（研究代表者）
- ・美原記念病院 美原 盤（研究責任者）
- ・国立がん研究センター 吉見 昭秀（研究責任者）
- ・国立がん研究センター 関根 圭輔
- ・千葉大学 真鍋 一郎（研究責任者）

6. お問い合わせ等

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

試料・情報が研究に用いられることについて研究対象者の方もしくは研究対象者の代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも不利益が生じることはありません。

なお、この研究が適切に行われているかどうかを確認するためや研究の科学的意義を検討するために、国内外の第三者の立場の者が研究対象者の方のカルテやその他の診療記録、研究データなどを拝見することがあります。このような場合でも、これらの関係者

には守秘義務があり、個人情報を守られます。

【照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先】

国立がん研究センター 研究所がん RNA 研究分野

担当者氏名：吉見 昭秀

電話番号：03-3542-2511（内線：4281）