作成年月日：２０２３年１０月１８日　第１版

NCNP_2023 改訂版

（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）

『パーキンソン病をはじめとする神経筋疾患臨床検体の解析（遺伝子，蛋白，小分子など）研究―MAPT insQ 変異例の病態解明』

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。

【対象となる方】

2001 年 4 月以降 2023 年 10 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、
遺伝子検査で MAPTinsQ 変異を有することが判明した 1 名に加え、比較対象として死後の病理診断によりアルツハイマー病、進行性核上性麻痺、大脳皮質基底核変性症、またそれらの正常対照となる方。

【研究期間】

研究実施許可受領後より 2028 年 3 月 31 日まで

【研究代表者】 高尾　昌樹（国立精神･神経医療研究センター病院）、服部 信孝（順天堂大学医学部神経学講座）、長谷川 成人（東京都医学総合研究所）、佐原 成彦（量子科学技術研究開発機構）

【研究責任者】 高尾　昌樹（国立精神･神経医療研究センター病院　臨床検査部）

【試料･情報の利用目的及び利用方法】

＊ 神経科学の発展により、神経変性疾患の病態は臨床的、遺伝学的、病理学的に解明が進んでいるが、未解明な部分が多く、適切な診断および治療に向け更なる分子病態解明が求められる。MAPT 遺伝子は遺伝性タウオパチーの代表的な原因遺伝子であり、同変異は前頭側頭型認知症やパーキンソン症候群などの様々な臨床型を生じる。遺伝性タウオパチーなどの原因タンパク質が同定された疾患群を用いた病態検証は、詳細な分子病態解明と新規治療法の開発に重要である。そこで、本研究は、遺伝性タウオパチーをはじめとする神経変性疾患の病態解明を目的とし、特に、MAPTinsQ 変異の臨床経過の詳細解析により、剖検脳を用いた生化学的、病理学的解析を行うことで MAPTinsQ 変異の病態解明を行うことを目的とする。これにより、遺伝性タウオパチーをはじめとする神経変性疾患の臨床診断や治療開発に役立つことを期待します。これにより、治療反応性の相違を含むパーキンソン関連疾患の臨床型鑑別に役立てることを期待する。

【利用又は提供する試料･情報等】

試料：MAPT insQ 変異例 1 例、比較対象として他のタウ関連遺伝子変異の N279K 変異例、及びタウ遺伝

国立研究開発法人　国立精神・神経医療研究センター　理事長
〒　187−8551　東京都小平市小川東町４－１－１　Tel:042-341-2711（代表）

子に変異のない孤発性タウオパチー（AD, PSP, CBD）例 3 例ずつ、脳神経疾患に罹患していない正常対照者 3 例, 前頭・側頭葉 の皮質・白質を 1 塊に 2-4g ずつ、およびパラフィン切片　皮質・脳幹・末梢神経組織など各部位数枚

情報：生前のカルテ情報（年齢、性別、臨床診断名、病歴、画像所見など）および病理解剖所見

【共同研究機関】

順天堂大学医学部神経学講座 研究責任者　服部 信孝（研究代表者）

東京都医学総合研究所 研究責任者　長谷川 成人

量子科学技術研究開発機構 研究責任者　佐原 成彦

〇問い合わせ窓口

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

〇苦情窓口

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。）