

「筋強直性ジストロフィーにおける多系統全身障害の病態メカニズム解明を 目的としたマルチオミックス解析」

1. 研究の対象

大阪刀根山医療センターのバンクに登録されている神経筋疾患患者の方が対象となります。主な対象疾患は筋強直性ジストロフィーで、比較対象として、筋萎縮性側索硬化症・多系統萎縮症・脊髄小脳変性症などを含みます。

2. 研究目的・方法

【目的】

筋強直性ジストロフィー1型（DM1）は、成人における筋ジストロフィー症では最多であり、筋萎縮・筋力低下、筋強直を主徴とする常染色体優性遺伝性疾患です。しかし、筋症状のみならず、白内障・不整脈・糖尿病、さらには高次脳機能障害や良性・悪性腫瘍の合併率が多いなど、全身の多系統に症状が出現する全身疾患でもあります。主な原因としては、DMPK（Myotonin protein kinase）遺伝子の3'非翻訳領域におけるCTGリピートの異常伸長によるスプライシング異常とされていますが、従来提唱されていたメカニズムにも複雑な多様性が存在し、またスプライシング異常と別のメカニズムにも未解決な問題があります。

本研究は、DM1患者の剖検組織、特に脳および腫瘍組織を対象に、RNA・DNA・エピゲノムレベルでの網羅的データを取得し、その多様性をあきらかにすることでDM1の病態について解明することが期待されます。

【方法】

大阪刀根山医療センターのバンクに保存された剖検脳および腫瘍組織より凍結下で単離された検体を診療情報と共に、まず大阪大学大学院医学系研究科生体情報科学講座へ提供し、次に国立がん研究センター研究所での解析を要する検体を同施設に送付提供します。

大阪大学大学院医学系研究科生体情報科学講座または国立がん研究センター研究所は、提供を受けた組織よりRNA・DNA・蛋白抽出を行い、遺伝子発現解析、スプライシング異常のプロファイル解析、タンパク質解析、エピゲノム解析等を行います。最終的なデータの統合は、大阪大学大学院医学系研究科生体情報科学講座にて行い、病態メカニズムの解明に取り組めます。

なお、個人情報を守るため、まず取得したゲノム情報は匿名加工を行います。また、診療情報に独自の符号を付し、独自符号と個人を識別できる情報を照合できる表（対応表）を作成した後に、個人を識別できる情報を削除します。対応表を参照しなければ、どの個人情報か直ちに判別できない情報に匿名加工します。対応表は暗号化し、大阪刀根山医療センターにて施錠保管します。匿名化された診療情報も第三者が閲覧できないように管理します。

【研究予定期間】

研究許可日 ～ 2029年3月31日

3. 研究に用いる試料・情報の種類

【種類】

脳組織、筋肉組織、がん組織、および診療情報

【提供元】

国立大学法人 大阪大学大学院医学系研究科

独立行政法人国立病院機構 大阪刀根山医療センター・脳神経内科

4. 外部への試料・情報の提供

本研究で取り扱う情報等は、共同研究機関において共有して解析等を行います。個人情報
は匿名化したうえで共同研究機関へ提供します。データ等の送付先の名称は以下「5. 研究
組織」の通りです。

5. 研究組織

国立大学法人 大阪大学

独立行政法人国立病院機構 大阪刀根山医療センター

国立研究開発法人 国立がん研究センター研究所

6. お問い合わせ先

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。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者遺族の方にご了承いただけな
い場合には研究対象といたしませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも
患者さん・患者遺族の方に不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

大阪大学大学院・医学系研究科保健学専攻・生体病態情報科学講座 久保田 智哉

担当医師：久保田 智哉

住所：〒565-0871 大阪府吹田市山田丘1-7

電話：06-6879-2587

研究責任者：

国立がん研究センター研究所・医療AI研究開発分野 浜本 隆二

研究代表者：

大阪大学大学院・医学系研究科保健学専攻・生体病態情報科学講座 久保田 智哉