

新潟大学 倫理審査委員会 オプトアウト書式

①研究課題名	GCH1 遺伝子変異を伴う遺伝性痙性対麻痺剖検例の脳内カテコラミン合成経路に関する酵素活性測定およびタンパク発現解析
②対象者及び対象期間、過去の研究課題名と研究責任者	
2000年4月1日から2022年3月31日までに新潟大学脳研究所病理学分野で病理診断を行った、GCH1 遺伝子変異を伴う遺伝性痙性対麻痺の患者1名、及び対照例として同年代同性で中枢神経系に異常を指摘されていない患者から10名程度です。	
<p>③概要</p> <p>GCH1 遺伝子変異を持ち、痙性対麻痺の症状を認めた症例と正常対照例について、脳研究所に保管されている凍結脳組織¹を用いて、チロシン水酸化酵素活性・タンパク量、ピオプテリン・ネオプテリン、モノアミンおよび代謝物を測定し比較します。この研究は、GCH1 遺伝子変異により生じる痙性対麻痺の病態の解明や治療法の発見につながる可能性があります。</p> <p>¹上記の期間に脳研究所病理学分野のスタッフにより病理解剖で採取され、同意書により脳研究所における保管と研究への利用に同意されている凍結脳組織を用いて行います。</p>	
④申請番号	2022-0303
⑤研究の目的・意義	<p>GCH1 はドーパ反応性ジストニアの原因遺伝子であり、チロシン水酸化酵素の合成に関与する酵素をコードしています。ドーパ反応性ジストニアは常染色体優性遺伝の疾患で、小児期からジストニアを発症します。剖検例の報告では、脳内のカテコラミンの合成経路に関わるチロシン水酸化酵素活性の低下を認めており、これが症状の原因と考えられています。近年、GCH1 遺伝子変異を持つ患者さんの中に、ジストニアではなく、痙性対麻痺を生じる患者さんがいることがわかりました。なぜ同じ遺伝子の変異により違う症状を生じるのかは明らかになっていません。</p> <p>本研究は GCH1 遺伝子変異を持ち、痙性対麻痺を生じた患者さんでも、ドーパ反応性ジストニアの剖検例と同様に脳内のカテコラミン経路に関わる、チロシン水酸化酵素の活性・量、またピオプテリン・ネオプテリン、モノアミンおよび代謝物が低下しているのかを調べることを目的としています。本研究の結果は GCH1 遺伝子変異による症状の多様性とその機序の解明・治療法の発見につながる可能性があります。</p>
⑥研究期間	倫理審査委員会承認日から2028年2月29日まで
⑦情報の利用目的及び利用方法（他の機関へ提供される場合はその方法を含む。）	<p>脳研究所で保管されている凍結脳組織から一部を試料として採取します。試料と患者さんの臨床情報（年齢、性別、疾患名）を個人が識別できない番号を付した状態で、解析のため東京工業大学大学生命理工学院へ提供します。東京工業大学生命理工学院で、チロシン水酸化酵素の活性・蛋白量、ピオプテリン・ネオプテリン、モノアミン・代謝物の測定を行います。</p>

<p>㊸利用または提供する情報の項目</p>	<p>脳研究所病理学分野のスタッフにより病理解剖で採取され、同意書により脳研究所における保管と研究への利用に同意されている脳組織（凍結）、および、付随する臨床情報（年齢、性別、疾患名、罹病期間、中枢病理所見）を用います。</p>
<p>㊹利用する者の範囲</p>	<p>新潟大学脳研究所病理学分野および以下の共同研究機関等で利用いたします。 共同研究機関：東京工業大学生命理工学院</p>
<p>㊺試料・情報の管理について責任を有する者</p>	<p>新潟大学脳研究所病理学分野 柿田 明美 共同研究機関：東京工業大学生命理工学院 一瀬 宏</p>
<p>㊻お問い合わせ先</p>	<p>本研究に対する同意の拒否や研究に関するご質問等ございましたら下記にご連絡をお願いします。 所属：新潟大学脳研究所病理学分野 氏名：柿田 明美 Tel：025-227-0633 FAX: 025-227-0817 E-mail：kakita@bri.niigata-u.ac.jp</p>