

研究機関名：東北大学

受付番号：2013 1-387

研究課題名 遺伝性筋疾患における遺伝子解析

研究期間 西暦 2013年 3月（倫理委員会承認後）～ 2018年 2月

対象試料

- 病理試料（対象臓器名 _____）
生検試料（対象臓器名 _____）
血液試料 遊離細胞 その他（DNA、線維芽細胞、リンパ芽球、組織）

上記試料の採取期間 西暦 1995年 8月～ 2013年 10月

意義、目的

主に成人期に発症する遺伝性筋疾患の中で、特に筋ジストロフィーと遠位型ミオパチーの占める割合は高いですが、従来の臨床症状および筋組織を用いた病的診断には限界があります。筋疾患関連遺伝子は少なくとも 40 以上存在することから、既知の筋疾患関連遺伝子での変異の有無を網羅的に解析することが早期診断や既存の診断法の補完において重要であると考えられます。また、全遺伝子翻訳領域の解析を行うことで新たな疾患原因遺伝子を特定できる可能性があります。遺伝性筋疾患の多くは、原因不明で有効な治療法がないため新たな遺伝子変異を明らかにすることが、筋変性の病態解明や将来的な治療法開発への端緒となり得ます。

方法（他の研究機関に試料・情報を提供する場合は、その旨も記載してください）

これまで、遺伝性筋疾患の遺伝子解析診断目的に送付・保存されている試料（主に DNA）を用いて、運動ニューロン疾患関連遺伝子を網羅的に解析します。また、ゲノム上の全遺伝子翻訳領域（エクソン：全ゲノムの約 1%）について塩基配列決定を行い新たな疾患原因遺伝子の同定を目指します。試料の解析を目的に、他の研究機関に匿名化された試料もしくは情報を提供する場合があります。研究成果は学会や学術雑誌で発表されることがありますが、その際に患者さんを特定できる個人情報を含みません。

問い合わせ等の窓口

〒980-8574 宮城県仙台市青葉区星陵町 1-1

東北大学大学院医学系研究科 神経内科学 青木正志 加藤昌昭 井泉瑠美子

電話：022-717-7189 FAX：022-717-7192