

(別紙1)

総括研究報告書

課題番号：2019B-12

課題名：潜在性二分脊椎発症にかかわる原因遺伝子の検索

主任研究者 (所属施設) 国立成育医療研究センター
(所属・職名 氏名) 臓器運動器病態外科部脳神経外科診療部長 荻原英樹

(研究成果の要約) 本研究は潜在性二分脊椎の同胞発症例の遺伝子を解析することで、疾患発症にかかわらず遺伝子とその異常を同定することを目的とするものである。初年度は、当院で治療を行った潜在性二分脊椎患者の抽出を行った。また、倫理委員会に申請を行い、承認を得た。

1. 研究目的

本研究では、潜在性二分脊椎の一卵性双生児や同胞発症例の遺伝子を解析することにより、潜在性二分脊椎の発症にかかわる遺伝子とその異常を同定することを目的とする。遺伝子異常が同定されることにより、実際の臨床において潜在性二分脊椎の早期発見、治療方針の決定や、親族・同胞の罹患の有無の判断に寄与するものと考えられる。

2. 研究組織

研究者	所属施設
荻原英樹	国立成育医療研究センター
宇佐美憲一	国立成育医療研究センター

3. 研究成果

当院で MRI を行い、潜在性二分脊椎と診断を受けた一卵性双生児のうち、いずれか一方にのみ罹患し手術を施行した組を抽出した。当院ではすでに 7 組の一卵性双生児を治療しており、それらの臨床症状、病状の程度などを検索、まとめた。男児 5 組 (10 人)、女児 2 組 (4 人)、手術時の平均月齢は 21 か月 (9.2 - 32.7) であり、内訳は終糸脂肪腫 1 例、低位脊髄円錐 3 例、終糸脂肪腫と低位脊髄円錐の合併が 3 例であった。また、倫理委員会に研究計画書を提出し承認された。

4. 研究内容の倫理面への配慮

ヒトゲノム・遺伝子を解析対象とするため、当センターの個人情報管理指針を遵守している。研究の妥当性については当センターの倫理委員会の承認を得ている。全ての解析対象者において、文書によるインフォームドコンセントを得た後に検体を採取し、匿名化の上で管理を行っている。