

総括研究報告書

課題番号：29-31

課題名：小児潜在性二分脊椎における原因遺伝子の検索

主任研究者名（所属施設） 個効率成育医療研究センター
（所属・職名）脳神経外科 宇佐美憲一

（研究成果の要約）

本研究は、潜在性二分脊椎（脊髄脂肪腫、腰仙部皮膚洞、係留脊髄）の原因遺伝子を特定することを目的とし、病態解明や治療への寄与を期待するものである。初年度であるH29年度は具体的な研究方法を作成後に倫理委員会に提出することが目標であったが、方法のうち、非罹患児のMRI撮影方法が決まらず、対策を検討する必要があった。倫理委員会への申請という目標は達成できなかったため、次年度の早い段階で問題解決する必要がある。

1. 研究目的

本研究の目的

潜在性二分脊椎（脊髄脂肪腫、腰仙部皮膚洞、係留脊髄）は頻度の高い小児神経外科疾患であり、脊髄係留症候群を来すことで患児のQOLを低下させる。脊髄髄膜瘤などと同様に胎生期の神経管閉鎖不全症の一つであるが、その発症要因については明らかでなく、特に遺伝子異常に関しては未解明である。本研究は潜在性二分脊椎の発病にかかわる原因遺伝子を特定することを目的とする。原因遺伝子が特定されることにより、同疾患を有する同胞の早期発見や早期治療介入に寄与することができる可能性がある。また、ヒト神経管発生にかかわる遺伝子が同定されれば、潜在性のみならず開放性二分脊椎の病態解明につながる可能性を秘めている。

2. 研究組織

研究者	所属施設
宇佐美憲一	国立成育医療研究センター 脳神経外科
広川大輔	国立成育医療研究セン

ター 脳神経外科

萩原英樹 国立成育医療研究センター 脳神経外科

3. 研究成果

本年度の研究は、具体的な研究方法を作成して倫理委員会申請を行い、選定した対象患者への説明、検体採取を行う予定であった。研究計画のうち、normal controlである非有病同胞に本当に病変がないかを確認するために腰椎MRIを施行する必要があったが、施行可能な施設が見つからなかった。当センター放射線部のMRIは現在のところ診療のための撮影だけでも時間外にまで及ぶほど利用されており、研究目的には撮影できないとのことであった。また、休日時間外での撮影は不可能とのことであった。他にもいくつかの他施設を検討したが、研究目的に施行するには費用がかかり、かつ小児例では沈静が必要となることから、保険外で行うにはリスクが生じることが考えられた。これらの問題を克服するための案を検討中に本

年度は終了した。研究費は使用していない。

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する。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経てから遂行する。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うこととする。