

研究機関名：東北大学

受付番号：2013-1-386

研究課題名 筋萎縮性側索硬化症および類縁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 1991年 6月～ 2013年 10月

意義、目的

運動ニューロン疾患、特に筋萎縮性側索硬化症は全身の運動ニューロンが進行性に脱落をきたす神経変性疾患であり、3～5年の経過で呼吸筋麻痺にいたります。しかしながらその病態はいまだ解明されておらず、症状回復につながる治療法も開発されておりません。本研究では、新たな病態関連遺伝子を明らかにすることで、運動ニューロン変性の病態解明と将来的な治療法開発を目的としています。

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、筋萎縮性側索硬化症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はありません。

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