

## 「神経筋変性疾患の遺伝子解析研究 ——神経細胞特異的なゲノム構造の解析」 に関する情報公開

当センターでは下記の研究を実施します。この研究の研究対象者に該当すると思われる方のご遺族で、本研究に協力されたくないと思われた場合には、問い合わせ担当者までご連絡ください。また、該当すると思われる方で、研究内容についてよく知りたいと思われる方は、お問い合わせください。他の研究対象者に不利益が及ばない範囲内で出来る限りご回答させていただきます。研究に参加されない場合でも不利益な扱いを受けることはございません。また、本研究により個人を特定できる情報が外部に出ることはございません。

### ●研究の名称

神経筋変性疾患の遺伝子解析研究 ——神経細胞特異的なゲノム構造の解析

### ●研究の対象

2001年7月～2020年3月に東京都健康長寿医療センター高齢者ブレインバンクに登録された方の内、病理診断によりアルツハイマー病またはピック病などの前頭側頭型認知症と診断された方および顕著な疾患なしと診断された方。

### ●研究の期間

倫理委員会承認後から2023年5月まで

### ●研究の目的と概要

脳・神経・筋疾患の原因遺伝子または疾患感受性遺伝子、修飾遺伝子を明らかにし、病態との関係を明らかにする。ゲノム構造の異常を調べ、物理的な構造変化がゲノム機能に与える影響を明らかにする。

### ●研究の方法

疾患患者及び健常対象者のゲノムDNAを用いて、様々な手法により遺伝子解析研究を行う。本共同研究では、次世代シーケンサーを用いた塩基配列解析を行い、メチル化DNAやクロマチン構造などのエピゲノム解析を行う。また、発現タンパク質の生化学的・病理学的解析を行う。

### ●研究に使用する試料・情報

アルツハイマー病、ピック病などの前頭側頭型認知症、健常コントロール、若年健常コントロール 各20症例についての凍結脳組織および臨床・病理情報

### ●研究組織

東京都健康長寿医療センター 神経病理／高齢者ブレインバンク

齊藤祐子

村山繁雄

東京都健康長寿医療センター 脳神経内科

岩田淳

東京大学医学部附属病院 脳神経内科

間野達雄

●問い合わせ先

〒173-0015 東京都板橋区栄町 35 番 2 号

東京都健康長寿医療センター

高齢者ブレインバンク/神経病理 齊藤祐子（研究責任者）

電話 03-3964-3241 内線 4419（平日 9:00~17:00）