

# 研究実施のお知らせ

2025 年 10 月 23 日 ver.2.0

## 研究課題名

CCP1 遺伝子変異に由来する乳幼児神経変性疾患の日本人症例の解析

## 研究の対象となる方

1977 年 11 月から 2025 年 8 月研究計画許可までの間に、島根大学と愛知医科大学で病理解剖および法医学解剖に供された方のうち、0—20 歳未満の方。

## 研究の目的・意義

乳児期発症神経変性症の 1 つに Cytosolic carboxypeptidase 1 (CCP1) 遺伝子変異を背景に持つ疾患があることが近年明らかとなりました。その疾患は臨床的に小脳低形成・小脳萎縮・運動障害・精神発達障害・脳性麻痺を症状に持つ症例が含まれていますが、日本人における発症頻度は不明であり、発症のメカニズムは十分解明されておらず、また治療法也没有せん。本研究の目的は、病理解剖および法医学解剖に供された 20 歳未満の方において、CCP1 遺伝子異常を調べることで、本疾患の日本人発症頻度を明らかにすることを目的とし、患者の早期発見・早期治療に貢献することを目指します。

## 研究の方法

### 1. 試料の提出と管理

島根大学医学部病理学講座・法医学講座および愛知医科大学加齢医科学研究所で解剖時に供された対象症例を抽出したのち、研究用識別番号を付け、個人情報削除します。その後、臨床診断、臨床経過、解剖学的肉眼所見と組織学的所見、組織標本を収集します。

研究責任者は収集した試料を島根大学医学部附属病院病理部内の保管庫にて紛失・破損防止策を講じた条件下で保管します。データ取得後は、試料は本来の保管庫へ収納した上で島根大学医学部附属病院病理部の規則に従い、定められた期限まで保管します。その後は研究対象者の識別が不可能な状態で医療廃棄物として廃棄します。

### 2. 評価方法

1) 抽出した症例の臨床所見、臨床経過、家族歴、既往歴、解剖学的肉眼所見および組織学的所見を収集、解析します。

2) 抽出した症例より、発達異常、知的障害、運動障害、小脳萎縮をもつ患者群をグループ1、前述の症状のない患者群をグループ2と分けます。

3) 各グループにおいて、大脳運動野、小脳、脊髓、骨格筋（腸腰筋および末梢筋）それぞれからのヘマトキシリン・エオジン（HE）標本と特殊染色標本を用い、それぞれの組織において、神経細胞の数を計測します。また骨格筋において筋萎縮があるか調べます。

4) 各グループにおいて、ホルマリン固定パラフィンブロック切片あるいは凍結組織より DNA を抽出し、CCP1 遺伝子異常を調べます。

5) グループ1とグループ2のあいだに、3) 4) の結果の違いがあるか調べます。

6) 愛知医科大学から島根大学へ試料・情報を病理部に送る方法について

収集する情報・試料のうち、臨床所見・解剖所見、組織学的所見はファイルを保存し、パスワードロックのかかった CD-ROM へ保存し、組織標本やパラフィンブロックとともに、鍵付きの輸送バックにて輸送します。

### 3. 情報の管理

収集したデータは、島根大学医学部附属病院病理部内の外部から容易にアクセスできないコンピュータ（PC）に保管します。PC にはセキュリティを設定し、パスワードで利用可能な研究者を制限します。研究対象者リストはデータとは別に、施錠可能な場所で研究責任者が適切に保管し、外部への持ち出しは行いません。

研究に関するデータ及び関連資料（研究に関する手続き資料を含む）は、研究結果の最終報告を行ってから 10 年間は保管し、その後保管の必要性がなくなった時点で研究対象者の識別が不可能な状態で廃棄（消去）します。

### 研究の期間

2025 年 8 月（研究許可後）～2030 年 7 月 31 日まで。

研究対象症例の抽出から解析期間を含めて、研究許可後より5年間を研究期間とします。

### 研究の公表

この研究から得られた結果は、医学関係の学会や医学雑誌などで公表します。その際に、解析に用いた個別データや、あなたのお名前など個人を識別できる情報を使用することはありません。

### 研究組織

この研究は次の機関が行います。

島根大学医学部附属病院病理部

研究責任者：川畑 茂

研究機関の長：竹谷 健

愛知医科大学加齢医科学研究所

研究責任者：宮原 弘明

研究機関の長：岩崎 靖

### 試料（検体）・情報の利用停止

ご自身の試料（検体）・情報をこの研究に利用してほしくない場合には、ご本人または代理人の方からお申し出いただければ利用を停止することができます。

なお、利用停止のお申し出は、研究許可後 2026 年 3 月 31 日までをお願いいたします。それ以降は解析・結果の公表を行うため、情報の一部を削除することができず、ご要望に沿えないことがあります。

### 相談・連絡先

この研究について、詳しいことをお知りになりたい方、ご自身の試料（検体）・情報を研究に利用してほしくない方、その他ご質問のある方は次の担当者にご連絡ください。

研究事務局：

島根大学医学部器官病理学 荒木 亜寿香

〒693-8501 島根県出雲市塩冶町 89-1

電話 0853-20-2144 FAX 0853-20-2143

研究責任者：

島根大学医学部器官病理学 川畑 茂

〒693-8501 島根県出雲市塩冶町 89-1

電話 0853-20-2144 FAX 0853-20-2143

研究責任者：

愛知医科大学加齢医科学研究所/神経病理研究部門 宮原 弘明・岩崎 靖

〒480-1195 愛知県長久手市岩作雁又 1 番地 1

電話 (代表)0561-62-3311 (内線 12091) FAX\_0561-63-3531