

受付番号：2020-16

課題名：国立精神・神経医療センターで採取した GM3 合成酵素遺伝子変異患者血清を分析する研究

## 1. 研究の対象

AMED 事業である未診断疾患イニシアチブ (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD)) 「希少未診断疾患に対する診断プログラムの開発に関する研究」への参加を同意され、国立精神・神経医療センターにて血液を採取された方。

## 2. 研究期間

2021 年 1 月 28 日 ～ 2022 年 3 月 31 日

## 3. 研究目的

シアル酸を含有するスフィンゴ糖脂質をガングリオシドと総称し、神経機能維持などに重要な機能が見出されています。ガングリオシドの生合成は、GM3合成酵素 (ST3GAL5) によってラクトシルセラミドにシアル酸が転移されることから始まります。GM3合成酵素欠損症は2004年に米国のAmishで報告されています。出生児には無症状で、乳児期に成長障害や易刺激性が認められるようになり、1歳頃から発達遅滞、不随意運動、てんかんなどの症状が顕在化することが多いが、本邦での報告はまだありません。今回、共同研究先の国立精神・神経センターにおいて上記の症状を示す中国人姉妹の遺伝子を解析したところ、ST3GAL5の新たなミスセンス変異が見いだされました。主な臨床症状が、発達遅滞、不随意運動、感音性難聴であることから、GM3合成酵素の活性消失が疑われ、本学で患者血清中のガングリオシド分析を実施中です。

## 4. 研究方法

国立精神・神経医療研究センター病院においてヘテロ接合型 GM3 合成酵素遺伝子変異を有する 2 名の中国人姉妹から採取された血清 (IRUD 同意文書添付) が匿名化された試料が、小松島キャンパス薬学部機能病態分子学教室送付され、血清中のガングリオシド組成を LC-MS/MS 解析を実施します。

## 5. 研究に用いる試料・情報の種類

- ・ 試料：血清
- ・ 情報：年齢、性別、人種、病歴、診断所見、検査所見

## 6. 外部への試料・情報の提供

分析結果は国立精神・神経医療センターと共有致します。

## 7. 研究組織

東北医科薬科大学 分子生体膜研究所

薬学部 機能病態分子学 特任教授 井ノ口 仁一

国立精神・神経医療研究センター 理事長 水澤 英洋

## 8. お問い合わせ先

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先：

〒981-8558 宮城県仙台市青葉区小松島4丁目4番1号

Tel : 022-727-0117

研究責任者：東北医科薬科大学 分子生体膜研究所

薬学部 機能病態分子学 特任教授 井ノ口 仁一