

# 『SLC20A2 遺伝子にバリエーションを有する特発性基底核石灰化症の病理診断例における type III ナトリウム依存性無機リン酸トランスポーター-2 (Pit-2) の中枢神経系における発現量の検討』

## お知らせ

### 1. 実施目的について

特発性基底核石灰化症 (Idiopathic basal ganglia calcification: 以下 IBGC と略します) は、特定できる誘因なく、脳内に石灰化を生じてしまう疾患で、SLC20A2 遺伝子の変異が原因であることが明らかとなっています。SLC20A2 遺伝子は type III ナトリウム依存性無機リン酸トランスポーター-2 (Pit-2) という蛋白をコードしており、この Pit-2 という蛋白は IBGC の発病に重要な役割をもつことが知られています。

ただ、SLC20A2 遺伝子に変異が見つかったとしても、すぐに IBGC という病気の原因とは断定できません。ヒトの遺伝子にはある程度バリエーションがあり、他人と違うからといって、すぐに異常とは決めつけられないからです。

この研究は、これまでには知られていない新しい SLC20A2 遺伝子の変異が見つかった IBGC の患者さんについて、新たに見つかった SLC20A2 遺伝子の変異が、病気の原因なのかどうかをしらべることを目的としています。

### 2. 実施内容について

病理学的検査によって IBGC と診断され、新しい SLC20A2 遺伝子異常が見つかった患者さんを対象とします。対象患者さんの、凍結保存されている脳の一部 (300mg を2箇所) を、新潟大学脳研究所病理学分野に、患者さんが特定できない状態 (匿名化して) で送付し、ウェスタンブロット法という方法で、IBGC の発病に重要な役割を果たす Pit-2 という蛋白がどの程度、脳内で発現しているかを調べます。

研究期間は、これより 2023 年3月までです。

### 3. 研究代表者

石田 千穂 (医王病院 第三診療部・神経内科 診療部長)

### 4. 調査対象期間

2019 年1月～12月に医王病院にて病理解剖にご協力いただいた IBGC の患者さんで、SLC20A2 遺伝子異常が見つかった方を対象とします。

### 5. 個人情報およびプライバシーの保護について

新潟大学に送付される脳の一部は匿名化されており、新潟大学から個人を特定することはできません。どの患者さんの脳を送付したか、については、情報漏洩がないように当院にて厳格に管理されます。

この研究により、個人情報やプライバシーの漏洩や公開は生じません。

この研究の成果は、個人が特定できないデータとして、学術的な場でのみ公表します。

### 6. 本研究に関するお問い合わせ

上記のように、個人情報やプライバシーを保護した状態であっても、調査対象となることを拒否される場合、また、この研究についてご質問がある場合には、下記までお問い合わせください。

医王病院

脳神経内科 石田千穂

電話 076-258-1180

国立病院機構 医王病院病院長

駒井 清暢