

報道の解禁時間は**日本時間 5月12日(火)午前5時** (米国中央標準時間 5月11日 (月) 15時)となります。(新聞掲載は 12日朝刊以降解禁となりますのでくれぐれもご注意ください。)



[記者会見のご案内]

2009年4月24日
東京大学医学部附属病院
神経内科

記者会見のご案内 (2009年5月8日・金曜・10時30分～)

パーキンソン病の重要な遺伝的危険因子を解明
～病態解明・新規治療薬開発に期待～

パーキンソン病は頻度の高い神経難病の一つで、高齢化とともに患者数の増加が予測されていますが、原因が判明しているのは非常に稀な家族性パーキンソン病だけであり、大部分のパーキンソン病については、原因が不明でした。このたび、東京大学医学部附属病院(以下、本院)の辻省次教授らの研究チームは、神戸大学の戸田達史教授らと共同研究で、大規模な遺伝子解析を行い、日本人パーキンソン病患者について、10人に1人が有していて、28倍もパーキンソン病を発症しやすくなる遺伝子(GBA遺伝子)を示しました。本研究の成果はGBA遺伝子の変異がパーキンソン病の重要な遺伝的危険因子であることを確立するとともに、原因不明の神経難病であるパーキンソン病の発症メカニズム解明の大きな一歩となり、新たな視点からの治療薬の開発の進展に期待が高まります。

【発表者】東京大学大学院医学系研究科 / 東京大学医学部附属病院 神経内科

教授 辻 省次

東京大学大学院医学系研究科 / 脳神経医学専攻 大学院生 三井 純

神戸大学大学院医学研究科 神経内科 教授 戸田 達史

【発表内容】

パーキンソン病は震えや筋肉のこわばり、動きづらさなどを特徴とする進行性の神経難病の一つです。現在、日本では人口10万人当たり100～150人の患者さんがいると推定されていますが、発症年齢は平均50歳後半から60歳台と高齢者に多い疾患であるため、社会の高齢化とともに患者数の増加が予測されます。パーキンソン病は複数の遺伝的危険因子と環境的危険因子の積み重ねにより発症する多因子疾患と考えられており、それらの危険因子を明らかにすることで、発症に至るメカニズムの理解および根本的な予防・治療方法の開発が期待されています。現在までのところ、単一遺伝子の変異による稀

な家族性パーキンソン病の原因遺伝子はいくつか発見されていますが、ほとんどのパーキンソン病患者は単一の遺伝子変異では発症の原因が説明できません。また、これまでの研究では1.5～2.0倍パーキンソン病になりやすくなる遺伝的危険因子が発見されていますが、その多くは家族性パーキンソン病の原因遺伝子とも関連する遺伝子多型でした。そのため、病態機序解明の新しい突破口になる新規遺伝因子の発見・確立が望まれていました。

今回、本院の辻省次教授（神経内科）らの研究チームは大阪大学（現神戸大学）の戸田達史教授らと共同で、GBA遺伝子がパーキンソン病の重要な遺伝的危険因子であることを確立しました。GBA遺伝子はもともと常染色体劣性遺伝性疾患（2組の遺伝子のうち2組とも変異があると発症する）である先天代謝異常症・ゴーシェ病の原因遺伝子として知られていました。GBA遺伝子の変異を1組のみ持っている人（以下、キャリアー）の一部でパーキンソン病を発症するという事例が以前から報告されており、その関連を調べる研究は世界的に行われていました。しかし、調べる患者数が少ない、変異の一部しか調べていないなどの点で、頻度や危険因子としての影響度については評価が定まらず、議論がありました。

今回の研究は、合計して1,000人以上になるパーキンソン病患者・非発症者の大規模な集団において、GBA遺伝子の全ての変異を網羅的に調べることで、パーキンソン病患者の約10%がGBA遺伝子変異のキャリアーであり、キャリアーでない人と比べて2.8倍もパーキンソン病になりやすく、また同じパーキンソン病患者でもGBA遺伝子変異のキャリアーはキャリアーでない人と比べて発症年齢が6年程若いことを発見しました。これは、大規模で網羅的な解析により初めて得られた明確な証明であると考えられます。

GBA遺伝子は従来考えられているパーキンソン病の発症メカニズムでは全く予想されていなかった遺伝因子であり、今回の知見をもとに病態解明が進めば、新しい予防・治療方法の開発が発展することが期待されます。

【日 時】 2009年 5月8日(金曜日)10時30分より

【お申し込み】

東京大学医学部附属病院パブリック・リレーションセンターまで、メールにてお申し込み下さい。

メールアドレス pr@adm.h.u-tokyo.ac.jp （申し込み期限:平成21年5月7日(木)17時）

【発表雑誌】

Archives of Neurology（電子版）2009年5月11日（日本時間12日未明）に掲載予定。

【注意事項】

報道の解禁時間は日本時間5月12日午前5時（米国中央標準時間：5月11日15時）となります。【新聞掲載は12日朝刊以降の解禁となります。】

【会 場】 東京大学医学部附属病院 入院棟A 1階 レセプションルーム
(東京都文京区本郷7 - 3 - 1)



【関連リンク】

東京大学医学部附属病院

所在地：〒113-8655 東京都文京区本郷 7 - 3 - 1

<http://www.h.u-tokyo.ac.jp/>

東京大学大学院医学系研究科 / 医学部附属病院 神経内科

所在地：同上

<http://square.umin.ac.jp/neurotky/>

本件に関するお問合せ先

東京大学医学部附属病院 神経内科

教授 辻 省次

電話:03-5800-6542 E-mail: tsuji@m.u-tokyo.ac.jp

取材に関するお問合せ先

東京大学医学部附属病院 パブリック・リレーションセンター (担当: 深井)

電話: 03-5800-9188 (直通) E-mail: pr@adm.h.u-tokyo.ac.jp
