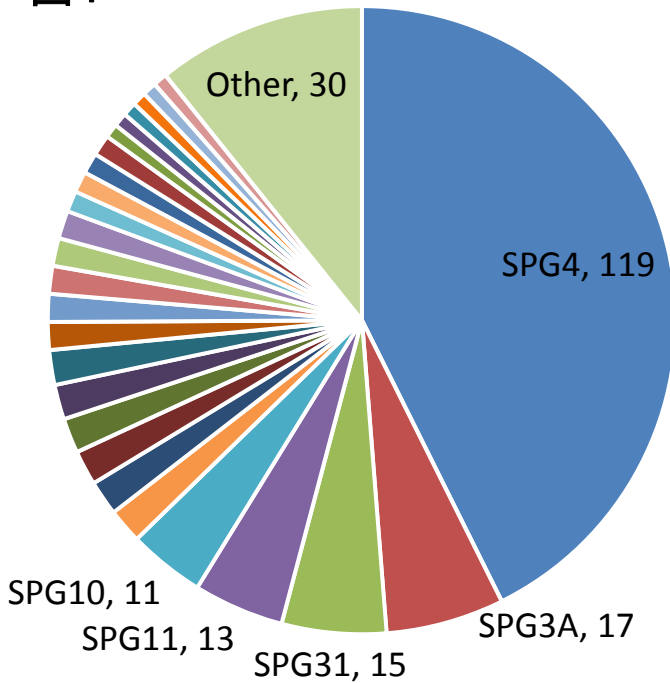


JASPAC

- 1) HSPの臨床データ・DNA収集と網羅的遺伝子解析
- 2) HSPに対するITB療法の最適化のための全国多施設共同研究

図1



全国47都道府県 283施設
 登録済み家系 736
 HSP遺伝子診断 279
 (H.30.12.6現在)

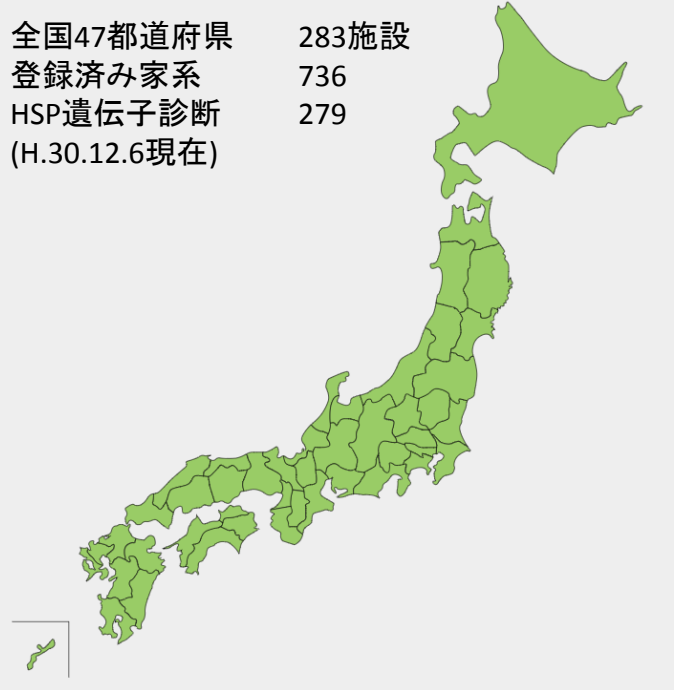
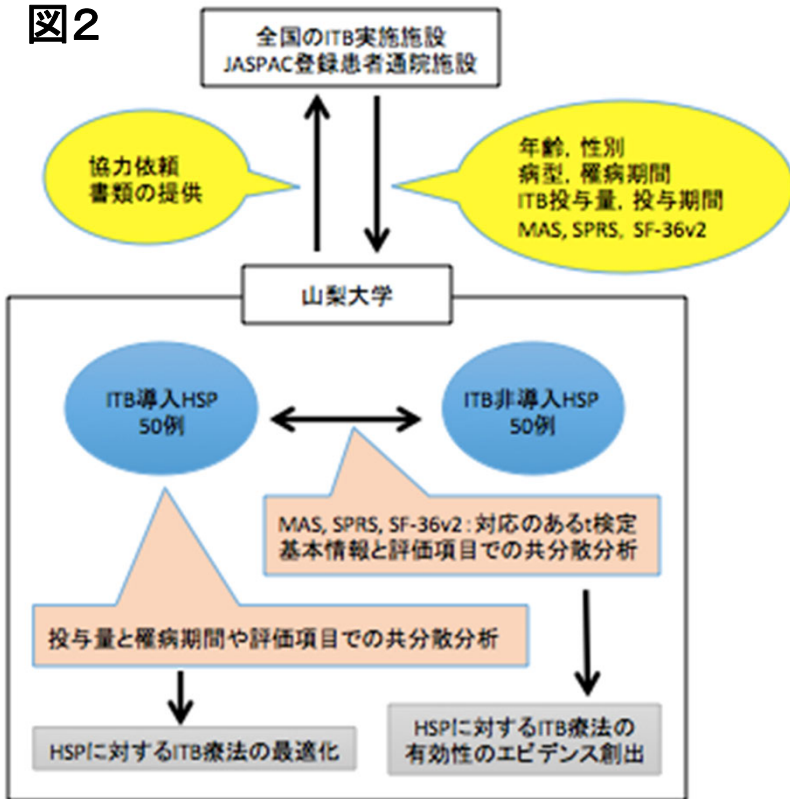


図2



【目的】

- 1) 自然歴調査と原因遺伝子の解析から、HSPの分子疫学と分子病態を明らかにし、治療法の開発に繋げる。
- 2) HSPに対するITB療法の検証と最適化を行い、更なる普及と質の向上を図る。

【成果】

- これまでに736家系の臨床情報を収集し、279例の遺伝子診断が終了した。SPG4, SPG3A, SPG31, SPG11, SPG10に加え、他51病型の遺伝子を同定した(図1)。
- HSPの臨床評価のためSPRS (Spastic paraplegia rating scale) 日本語版を作成した
- 2018年7月からHSPに対するITB療法の全国多施設共同研究を開始した(図2)

研究分担者: 瀧山嘉久, 高紀信, 一瀬佑太(山梨大学)
 JASPAC (Japan Spastic paraplegia Research Consortium)