

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

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)

全国47都道府県 302施設
登録済み家系 922
HSP遺伝子診断 298
(R1.11.28現在)

図1

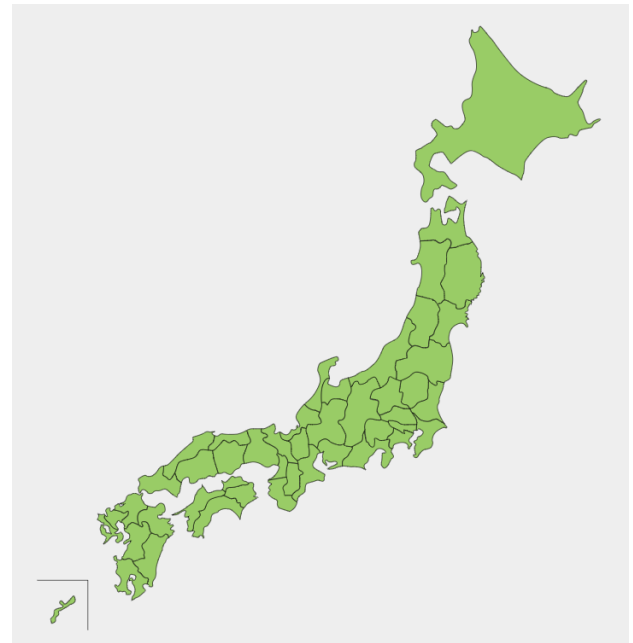
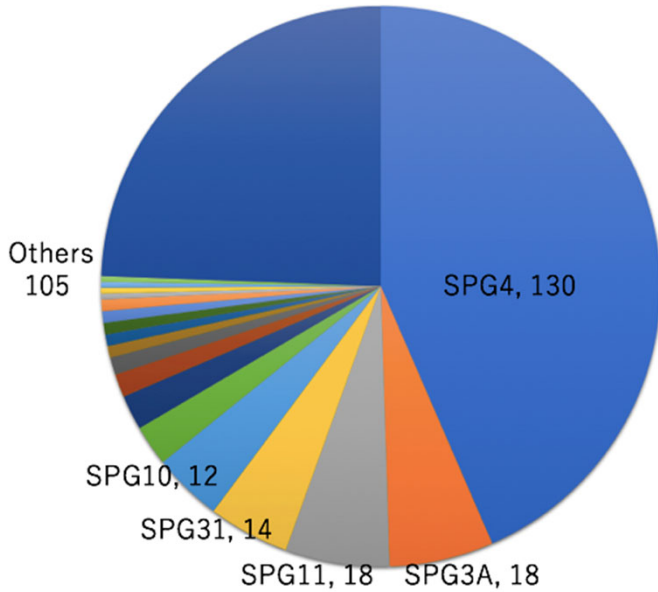
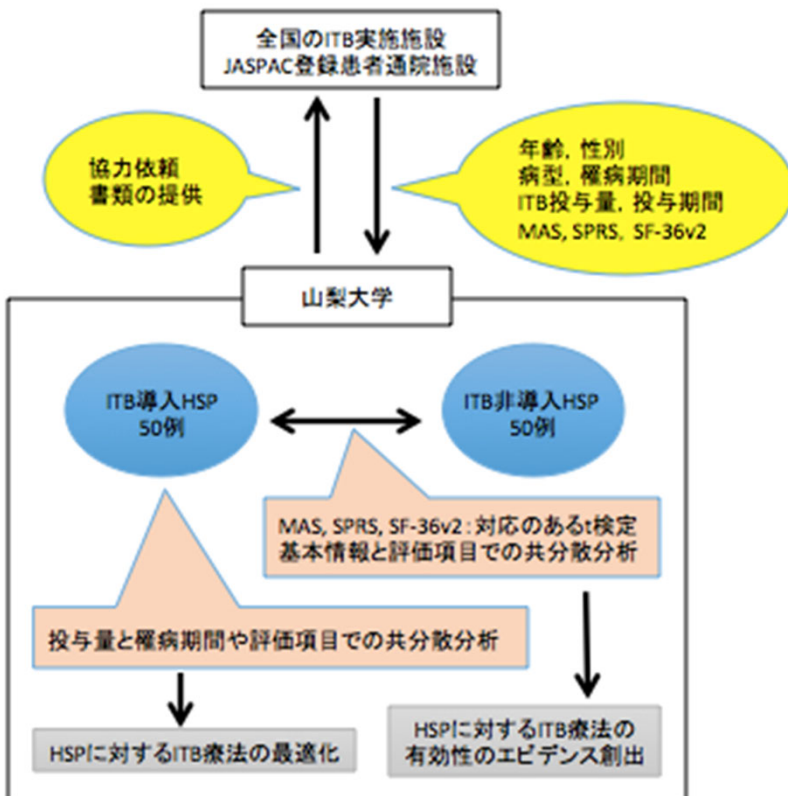


図2



【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922家系の臨床情報を収集し、298例の遺伝子診断が終了した。SPG4, SPG3A, SPG11, SPG31, SPG10に加え、他56病型の遺伝子を同定した(図1)。
- 2018年7月からHSPに対するITB療法の全国多施設共同研究(図2)を開始し、予定数には及ばなかったが、2019年内にITB導入HSP11例・ITB非導入HSP13例の評価を終える予定である。