



平成31年4月22日

ヒト正常圧水頭症の原因遺伝子発見 —将来発症予測や手術適応選択の指標の可能性—

【概要】

長崎大学原爆後障害医療研究所 小野慎治客員研究員（元長崎大学医歯薬学総合研究科精神科 助教）・吉浦孝一郎 教授，長崎大学医歯薬学総合研究科 精神科 森本芳郎 助教らの研究グループは，ヒト正常圧水頭症の一つの型が，運動型繊毛の一つであるCFAP43遺伝子の変異によって発症することを明らかにしました。

正常圧水頭症は，認知機能低下，歩行障害，尿失禁を特徴とする神経疾患です。髄液の循環を改善させる手術（シャント術）により症状が改善することから，治療可能な認知症としても知られています。高齢者に好発するため，認知症と診断されている人の中に一定数含まれていると考えられますが，正常圧水頭症は診断指標に乏しく，実態は把握できていません。

研究グループは，家系内に複数の水頭症罹患者がみとめられる家族に着目し，CFAP43遺伝子内に罹患者特有の変異を見つけました。さらに，その変異を導入したマウスにも正常圧水頭症の症状が確認されたことから，CFAP43遺伝子の変異がヒト，マウスともに正常圧水頭症を引き起こすことを示しました。

CFAP43遺伝子のヘテロ接合変異によって，男性不妊が発症することが2017年に報告されていましたが，今回の研究で初めて同遺伝子変異によって正常圧水頭症が発症することが判りました。

今回の研究成果は，正常圧水頭症が患者さんの体質によって発症する可能性を示している，同じような働きをもつ別の遺伝子の変異によっても，正常圧水頭症が発症する可能性を示唆しています。本研究成果が水頭症を発症する機序を解明する第一歩になり，遺伝子を解析することで，これまで苦慮していた正常圧水頭症の正確な診断や適切な治療指針の決定，さらには体質診断，発症の予測が可能になることが期待されます。

本成果は、Neurologyの5月号 Neurology® 2019;92. doi:10.1212/WNL.0000000000007505 に掲載される予定です。

【お問い合わせ・取材申し込み先】

長崎大学原爆後障害医療研究所

人類遺伝学研究分野

〒852-8523 長崎市坂本1丁目12番4号

TEL 095-819-7120, FAX 095-819-7121

e-mail: kyoshi@nagasaki-u.ac.jp