

課題名：病的バリエーションを有する遺伝性認知症を対象としたコホート構築による病態解明、バイオマーカー開発、治験促進

代表機関/代表者：信州大学/関島 良樹
研究期間：令和8年度～令和10年度

研究開発目的

遺伝性認知症は、若年で発症することが多く、仕事や家庭生活に大きな影響を与えるため、社会的・経済的な負担が大きい病気です。加えて遺伝性であるがゆえに特別な配慮が求められます。一方で、原因となる遺伝子がわかっているため、新しい治療薬の開発が期待されます。本研究では、遺伝性認知症の患者さんのデータを長期間にわたって集めて調べ（コホート研究）、症状の変化や血液・髄液中の指標（バイオマーカー）を明らかにします。これにより、将来の治験や臨床研究につなげ、治療法の開発を進めることを目指します。

取り組み

全国に15カ所の拠点を作り、遺伝性認知症の診療と研究を行うネットワークを整えます。各拠点では、診察や認知機能の検査、MRI検査、血液などの検体の採取を行います。また、患者さんやご家族、地域のかかりつけ医に対して、遺伝に関する相談（遺伝カウンセリング）を含めた支援も行います。さらに、集めた検体を使って病気のしくみの解明や、診断に役立つバイオマーカーの開発を進めます。そして、登録された患者さんが参加できる治験や臨床研究があれば、ご紹介します。

成果目標

研究の期間内に、新規の患者さん55名（累積116名）の登録し、10名を治験または臨床研究に紹介します。また国際共同研究DIANに16名の患者さんを登録します。

本研究における遺伝性認知症診療研究ネットワーク

