

【考察】以上よりマカクザルには心の理論がある可能性、及び内側前頭前野が心の理論の脳回路の一部である可能性が示唆された。

6 統合失調症患者における SETD1A 遺伝子の稀な変異のスクリーニング

保谷 智史¹⁾・井桁 裕文¹⁾・渡部雄一郎¹⁾²⁾
 布川 綾子¹⁾³⁾・江川 純¹⁾・井上絵美子¹⁾
 杉本 篤言¹⁾⁴⁾・林 剛丞¹⁾・折目 直樹¹⁾
 澁谷 雅子¹⁾⁵⁾・染矢 俊幸¹⁾

新潟大学大学院医歯学総合研究科
 精神医学分野¹⁾

新潟大学医歯学総合病院
 魚沼地域医療教育センター精神科²⁾
 大島病院³⁾

新潟大学大学院医歯学総合研究科
 地域精神医療学寄附講座⁴⁾

新潟大学医学部医学科
 総合医学教育センター⁵⁾

【はじめに】白人を対象とした全エクソーム解析により、統合失調症のリスク遺伝子として SETD1A 遺伝子が同定された。しかしながらその後の追試は日本人における一報のみで、関連は再現されていない。SETD1A 遺伝子が人種を超えた統合失調症リスク遺伝子であることを明らかにする目的で、SETD1A 遺伝子のリシークエンスおよび関連解析を行った。

【倫理的配慮】本研究は新潟大学医学部遺伝子倫理審査委員会により承認されており、対象者からは書面にて研究参加の同意を得た。

【リシークエンス】統合失調症患者 186 人について、SETD1A 遺伝子のコード領域をサンガー法でリシークエンスした。同定された計 4 個の新規ミスセンス変異のなかで、複数の機能予測ソフト (SIFT, PolyPhen-2 および CADD) で有害性が示唆された非同義変異 (Arg218Cys 変異, Pro729Leu 変異および Arg1542Trp 変異) を候補リスク変異とみなした。Arg218Cys 変異, Arg1542Trp 変異をもつ患者については、両親サンプルの利用が可能であり、いずれの変異も非罹患者の母から伝達されていた。

【関連解析】統合失調症患者 620 人および対照者 672 人において、SETD1A 遺伝子の候補リスク変異を TaqMan 法によりタイピングした。公的データベース (iJGVD, HGVD, 1KGP) に登録されている 4,866 人も対照サンプルに加えた。候補リスク変異は対照よりも症例で有意に多く同定され、そのオッズ比は 20 を超えた。

【結論】SETD1A 遺伝子の Arg218Cys 変異, Pro729Leu 変異, および Arg1542Trp 変異が、統合失調症の発症に大きな効果をもつ稀なリスク変異である可能性が示唆された。

7 原始反射の残存に注目した子どもの行動評価と支援の試み

稲月まどか

特定医療法人青山信愛会新潟信愛病院

【はじめに】原始反射は生来性にプログラムされている胎児期から幼児期前半までにみられる行動パターンで、未熟な胎児や乳児が生き残るための行動パターン (反射) として脳幹や脊髄から発射される。幼児期以降上位脳が発達することにより、原始反射は抑制され、またより高度な行動パターンに統合されていくとされている。近年幼児の運動発達支援や幼児健診を行う中で、本来消失しているはずの原始反射が年長児になっても残存している幼児を多く見るようになり、こうした児童の多くが日常生活場面で適応困難を抱えていることに気付くようになった。今回原始反射の残存により生じうる行動特性をリスト化し (原始反射チェックリスト試作版)、保育園担任に子どもの行動評価尺度とともに記入してもらった。

原始反射の残存をチェックする試みとしての原始反射チェックリストの得点について他の指標とともに検討する。

【方法】新潟県下越地区 4 市町村の保育園年長児全員を対象に、ADHDRS IV、子どもの心の強さと困難さアンケート (SDQ)、足指の運動能力テスト得点を担任に記入してもらった。さらに普段の行動特性から担任が「気になる子」に対し原