

福岡・近畿パーキンソン病研究の結果
UCHL1 S18Y 遺伝子多型とパーキンソン病リスクとの関連

背景：2009年のメタ・アナリシスで、東洋人及び西洋人ともに *UCHL1* S18Y 遺伝子多型 (rs5030732) の Y アレルとパーキンソン病の間に有意な負の関連を認めました。

方法：症例群は UK Parkinson's Disease Society Brain Bank のパーキンソン病診断基準に基づき発症後6年未満の229名の患者です。福岡大学、大阪市立大学、宇多野病院、京都大学、京都市立病院、九州大学、久留米大学、大牟田病院、刀根山病院、南京都病院、和歌山県立医科大学でリクルートしました。対照群は福岡大学、大阪市立大学または宇多野病院に入院中もしくは通院中の患者で、神経変性疾患と診断されていない357名としました。性別、年齢、居住地域、喫煙、カフェイン摂取を補正しました。

結果：Recessive model において、*UCHL1* 遺伝子多型 rs5030732 の CC+CA 型を基準として、AA 型では有意にパーキンソン病のリスクの高まりと関連を認めました。rs5030732 遺伝子多型 CC+CA 型で喫煙あり群を基準として、AA 型で喫煙なし群では、4.08 倍パーキンソン病のリスクが高まりましたが、rs5030732 と喫煙との交互作用の検定では、multiplicative interaction 及び additive interaction とも有意ではありませんでした。*SNCA* 遺伝子多型やカフェイン摂取との交互作用も有意ではありませんでした。

***UCHL1* S18Y (rs5030732)との関連**

	n (%)		補正オッズ比
	Cases (N = 229)	Controls (N = 357)	
CC	61 (26.6)	96 (26.9)	1.00
CA	98 (42.8)	183 (51.3)	0.85 (0.56–1.30)
AA	70 (30.6)	78 (21.9)	1.41 (0.88–2.27)
AA vs CA+CC			1.57 (1.06–2.31)

***UCHL1* S18Y (rs5030732)と喫煙との交互作用**

	喫煙あり		喫煙なし	
	No. cases/controls	補正オッズ比	No. cases/controls	補正オッズ比
CC + CA	42/113	1.00	117/166	2.73 (1.62–4.61)
AA	20/32	1.72 (0.87–3.38)	50/46	4.08 (2.18–7.63)

P for multiplicative interaction = 0.74
Additive interaction: no significant

結論：日本人において *UCHL1* 遺伝子多型 rs5030732 はパーキンソン病と関連があるのかもしれない。*SNCA* 遺伝子多型、喫煙、カフェイン摂取との交互作用は認めませんでした。

出典：Miyake Y, Tanaka K, Fukushima W, Kiyohara C, Sasaki S, Tsuboi Y, Yamada T, Oeda T, Shimada H, Kawamura N, Sakae N, Fukuyama H, Hirota Y, Nagai M, Fukuoka Kinki Parkinson's Disease Study Group. *UCHL1* S18Y variant is a risk factor for Parkinson's disease in Japan. *BMC Neurology*. 2012; 12: 62.