

遺伝性難治疾患の網羅的エクソーム解析拠点の構築

(研究代表者: 松本直通・横浜市立大学医学研究科・教授)

対象疾患に係る 現状と課題

対象とする疾患

- ・骨系統疾患
- ・結合織疾患
- ・先天奇形症候群
- ・メンデル遺伝性疾患
- ・精神発達遅滞症候群

現状と課題

- ・エクソーム解析をおよそ18ヶ月にわたって展開し、複数の疾患の原因を特定済み
- ・解析したにもかかわらず原因特定に至らない症例もあり漏れの少ない情報解析が必要

国際的な研究状況

- ・中東・欧州・中国の研究者と共同研究体制を有し、貴重な外国の症例も解析中

本研究の実施項目

- ・各種ネットワークを通じた貴重な症例の集積
- ・個々の症例における全エクソーム解析
- ・複数の既存インフォマティクスを用いた遺伝子変異抽出による効率的な疾患原因遺伝子特定法の確立
- ・新規インフォマティクス解析法の確立
- ・原因不明の遺伝性難治疾患の原因解明(複数行う)
- ・原因遺伝子に関連した知的財産権の確保
- ・疾患の新規診断法の確立
- ・遺伝子変異が来す機能異常と分子病理の解明

期待される成果と 国際的な意義

3年間で期待される成果

- ・遺伝性難治疾患の原因解明が大きく進行
- ・効率的なエクソーム解析プロトコルが確立
- ・次世代シーケンサーを用いた遺伝子診断の基本プラットフォーム化
- ・遺伝子診断の確定した症例のDNA・細胞バンク

中長期的に期待される成果

- ・日本の遺伝子診断拠点整備
- ・遺伝性難治性疾患の治療や症状軽減法の開発

国際的な意義

- ・学問的優位性と知財確保
- ・難治性疾患医療の国際支援

メンデル遺伝性疾患領域の次世代シーケンサー臨床応用研究ロードマップ

