

全ゲノムエクソン配列解析法による 先天性内分泌疾患の分子基盤の解明

(研究代表者: 長谷川 奉延・慶應義塾大学 小児科・准教授)

対象疾患に係る 現状と課題

対象とする疾患

- (= 先天性内分泌疾患)
- ・甲状腺機能低下症
 - ・下垂体機能低下症
 - ・副腎機能低下症
 - ・性分化疾患 など

現状と課題

- ・大部分が病因不明
- ・現行治療は不完全で
患者の身体的負担大

国際的な研究状況

- ・症例報告主体
- ・包括的遺伝研究の欠如
- ・次世代シーケンシング
研究は前例なし

本研究の実施項目

- ・罹患同胞例を中心に
エクソーム解析
- ・孤発例は親子トリオ
解析を併用



候補遺伝子の決定



- ・検証コホートでの
変異解析
- ・分子機能解析
(*in vitro* / *in vivo*)
- ・臨床像解析

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

- ・新規単一遺伝子病の同定
- ・各疾患の遺伝子診断法
の改良

中長期的に期待される成果

- ・各単一遺伝子病の自然歴
・予後・合併症の解明
- ・個別化医療への応用
- ・生理学・病理学的解析への
展開(新規バイオマーカー、
新規治療標的 など)

国際的な意義

- ・正確な遺伝情報にもとづく
次世代型個別化医療を先導
- ・新規診断法・治療法など知
財の確保、国際産業化

全ゲノムエクソン配列解析法による先天性内分泌疾患の分子基盤の解明 ロードマップ

