

研究課題名

(研究代表者: 吉浦孝一郎・長崎大学・教授)

対象疾患に係る 現状と課題

対象とする疾患

- ・DNA修復機能異常症
- ・末端異骨症
- ・歌舞伎症候群
- ・筋萎縮性側索硬化症(ALS)
- ・LMC症候群
- ・自己炎症症候群 など

現状と課題

- ・一部は原因遺伝子が判明しているが、原因不明の症例が多々存在し迅速な遺伝子診断が困難である。

国際的な研究状況

- ・疾患によっては、原因遺伝子が多すぎることから原因究明が継続されていない、稀すぎて手つかずである
- ・これらの単一遺伝子性疾患を解明していこうとの方向性は国際的に明確となってきている。

本研究の実施項目

- ・左記稀少疾患のexome解析による原因遺伝子同定
- ・疾患原因遺伝子の変異スクリーニング法の開発
- ・原因遺伝子に基づく治療・予防法の開発

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

- ・原因遺伝子不明疾患の原因遺伝子が明らかに出来る
- ・稀少疾患疾患(表現型)から遺伝子機能が明らかにされる。
- ・原因遺伝子は、類似症状をもつ多因子疾患の感受性遺伝子の候補遺伝子となりうる。

中長期的に期待される成果

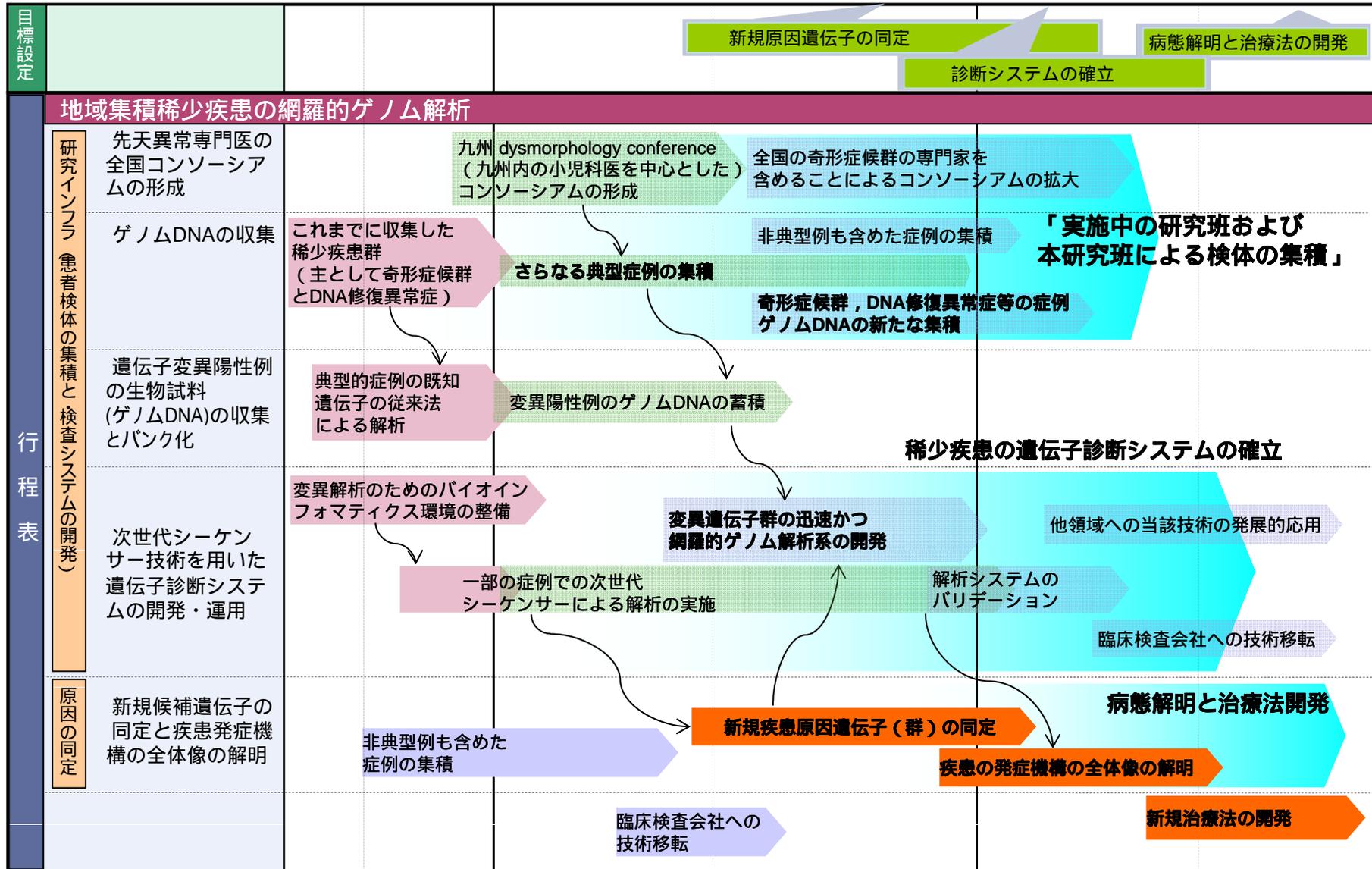
- ・exome解析, 全ゲノム塩基配列解析から明らかにされる多型等をあわせて日本人ゲノムのバリエーションデータベース構築に貢献できる。
- ・患者の症状軽減, 発症予防法開発への貢献が出来る。

国際的な意義

- ・世界的な研究の方向性となった単一遺伝子疾患解明に日本から貢献できる。

地域集積稀少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

～ H22年度 H23年度 H24年度 H25年度 中期目標



病態解明 診断法の確立に基づく新しい治療法の開発のための研究リソースの活用

▶ 研究班活動開始までに準備完了していたサブプロジェクト
 ▶ 進行中のサブプロジェクト
 ▶ 今後推進するサブプロジェクト
 ▶ 主目的達成のためのサブプロジェクト