

小児科・産科領域疾患の大規模遺伝子配列解析による病因解明とゲノム解析拠点整備 (研究代表者:梅澤明弘・(独)国立成育医療研究センター研究所・副所長)

対象疾患に係る 現状と課題

○対象とする疾患

新生児食物蛋白誘発胃腸炎、壊死性腸炎(NEC)、炎症性腸疾患、チトクロームP450オキシドレダクターゼ異常症、性分化疾患、レリーワイル症候群、14番染色体父親性母親性ダイソミー関連疾患、キャンポメリックディスプラジア、胆道閉鎖症、小児ウイルス感染症、反復胞状奇胎、分娩異常、原発性免疫不全症、小児眼疾患、先天性内分泌疾患等の当センターで難治性疾患克服研究事業に採択された疾患、あるいはすでに研究が進行中の疾患、次世代シーケンサー等の解析により画期的な成果が得られる蓋然性が極めて高い疾患、を対象とする。

○現状と課題

- ・多くの小児先天性疾患、周産期異常は、未だ遺伝要因が明らかでない
- ・稀少性に加え、点変異や微細欠失、多因子、あるいはde novo変異等の背景がある
- ・従来の遺伝学的手法では責任遺伝子の同定が困難である

○国際的な研究状況

・小児科・産科疾患の原因遺伝子同定への応用例は少なく、ナショナルセンターが中心となって実施していくべき課題である。

本研究の実施項目

- 全エクソン解析
- ターゲットリシーケンス
- ウイルスベクター挿入部
- 全cDNA配列解析
- 網羅的一塩基多型解析
- エピゲノム解析
- 常在細菌叢解析

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

- ・難治性疾患、稀少疾患の確定診断法の開発に直接つながること
- ・新たな疾患概念の提唱・予防・予後予測、更には画期的な治療法開発に資する知見を収集すること
- ・従来のコホート研究の資産を有効活用することが可能となること
- ・利用価値の高い疾患遺伝因子のリファレンスデータベースを構築できること

○中長期的に期待される成果

- ・将来的に標準的手法となることが予想されるゲノム解析による細胞治療の安全性評価に対応したデータの供出が可能であること。
- ・ナショナルセンターで行う遺伝子治療や再生医療に貢献することができる
- ・他の医療機関の遺伝子治療や再生医療の貴重な参考データとして活用することができる
- ・厚生行政の指針等に活用することができる

○国際的な意義

・データベース構築および情報発信も共同で取り組み、汎用性の高いプロトコールを作成運用し、海外を含めた他の研究機関との有益な情報交換を目指す。

小児科・産科領域の次世代シーケンサー臨床応用研究ロードマップ

