

神経系疾患の集中的な遺伝子解析及び原因研究に関する拠点研究 (研究代表者:辻 省次・東京大学医学部附属病院・教授)

対象疾患に係る 現状と課題

- 対象とする疾患
 - ・多系統萎縮症, 筋萎縮性側索硬化症, パーキンソン病を始めとする神経疾患を対象とする.
 - ・家族性に見られる遺伝子神経変性疾患と, 頻度の高い孤発性神経疾患を対象とする
 - ・診断未確定の神経難病
- 現状と課題
 - ・遺伝性神経疾患については, 大家族での収集が困難な疾患については, 病因遺伝子の同定が困難.
 - ・孤発性神経変性疾患については, 発症の要因となっている遺伝子が見いだせておらず, 従って, 病態機序の解明も達成できていない.
 - ・診断未確定の神経難病が少なくない.
- 国際的な研究状況
 - ・孤発性神経変性疾患に対する網羅的なゲノム配列解析研究はまだ行われていない.

本研究の実施項目

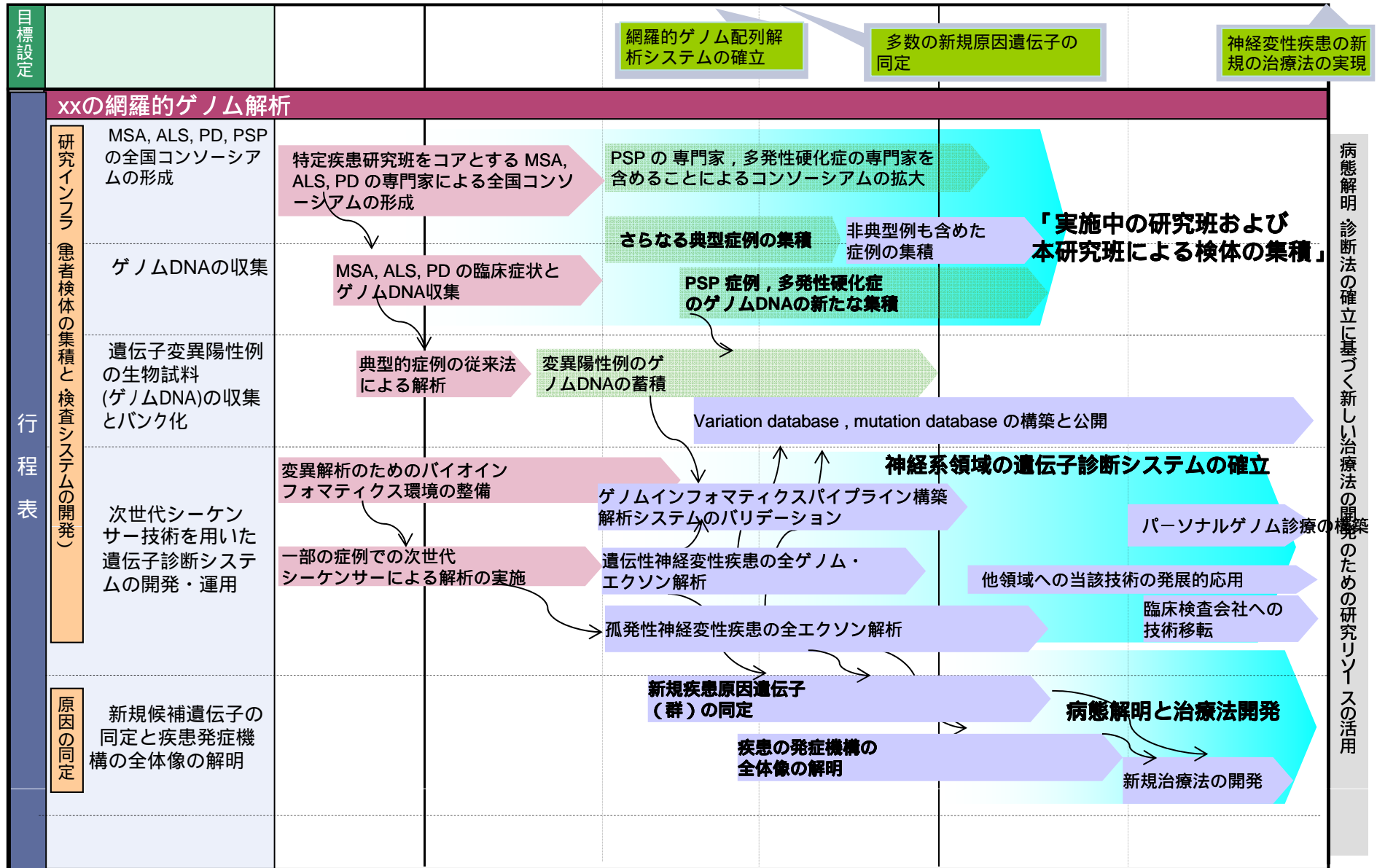
- ・集中的な遺伝子解析拠点の構築
- ・ゲノムインフォマティクスパイプラインの構築.
- ・本事業の他の研究拠点と連携し, ゲノム解析, インフォマティクスのパイプラインの共有, 標準化.
- 3. 一般研究, 他の難治性疾患克服研究事業の研究班と緊密な連携のもとに大規模ゲノム配列解析を実施.
- ・variation データベースの構築, mutation データベースの構築.
- ・遺伝性神経変性疾患について, 全ゲノム配列解析に基づく病因遺伝子の探索.
- ・孤発性神経変性疾患, 健常者集団を対象にした, 網羅的な全エクソン配列解析による, 疾患発症に関連する遺伝子変異の探索.
- ・診断未確定の神経難病の遺伝子診断

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
 - ・数多くの遺伝性神経変性疾患の病因遺伝子の解明, 病態機序の解明.
 - ・孤発性神経変性疾患(多系統萎縮症, パーキンソン病, 筋萎縮性側索硬化症など)の発症に関与する遺伝子要因の解明, さらに病態機序の解明.
 - ・次世代シーケンサーを用いた, 遺伝子診断システムの構築, 診療への応用
- 中長期的に期待される成果
 - ・神経変性疾患の発症機構の解明に基づき, 多くの分子標的治療研究が発展し, 新規の治療法が確立される.
 - ・次世代シーケンサーを用いた, 新たな診療システムの構築, パーソナルゲノム医療の実現.
- 国際的な意義
 - ・国際的に, この分野をリードする研究成果が得られる.
 - ・積極的な国際共同研究の実現.

神経系領域の次世代シーケンサー臨床応用研究ロードマップ

~ H21年度 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