

次世代シーケンサーを駆使した希少遺伝性難病の原因解明と治療法開発の研究 (研究代表者: 松原洋一・東北大学大学院医学系研究科・教授)

対象疾患に係る 現状と課題

- 対象とする疾患
 - ・先天奇形症候群
 - ・小児遺伝性疾患
 - ・遺伝性筋疾患
 - ・遺伝性眼疾患
 - ・インプリンティング異常症
 - ・その他のメンデル遺伝病
- 現状と課題
- ・病因遺伝子が特定されていない疾患が数多く存在し、ゲノムアレイ、連鎖解析、候補遺伝子解析などの従来の手法では解明が困難
- 国際的な研究状況
- ・次世代シーケンスによる研究が欧米で進行中
 - ・わが国での体制整備が急務

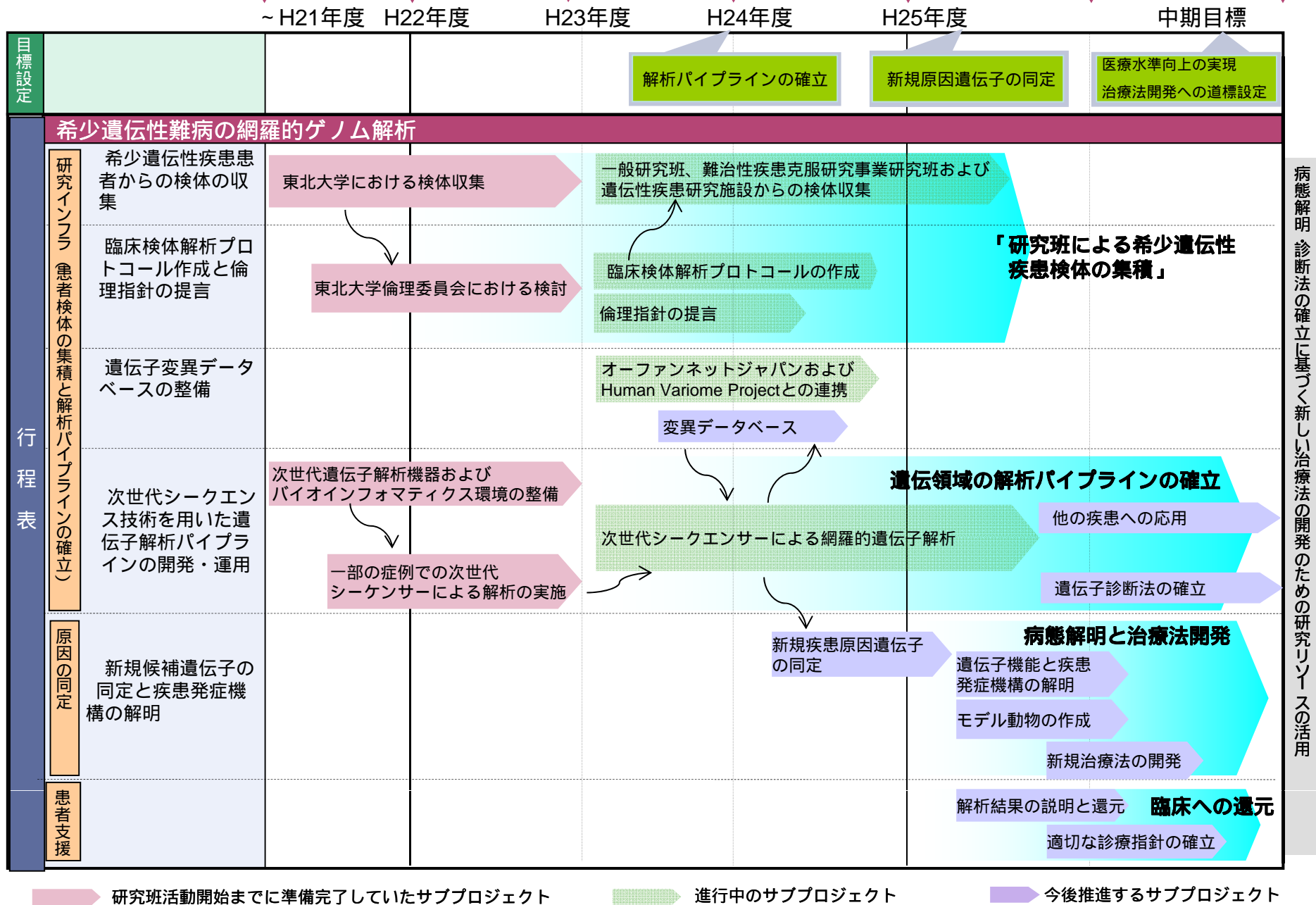
本研究の実施項目

- ・次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析パイプラインの確立
- ・拠点施設としての臨床検体解析プロトコルの作成と倫理的側面に関する指針の整備
- ・病因不明の希少遺伝性難病に対する遺伝子解析
- ・一般研究班および他の臨床遺伝施設との連携および解析支援
- ・病因遺伝子の機能解析とモデル動物の作成
- ・遺伝子診断の提供を通じた潜在的な症例の発掘と診療支援

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
- ・次世代シーケンサーを用いた希少遺伝性疾患の病因遺伝子同定のパイプラインの確立
 - ・希少遺伝性難病の原因遺伝子の解明
- 中長期的に期待される成果
- ・さらに多くの希少遺伝性難病の遺伝子解明に道を開く
 - ・各疾患に応じた予防医学的診療、適切な医療ケア、遺伝カウンセリングによって患者とその家族のQOLと医療水準を向上
 - ・治療法の開発に道を開く
- 国際的な意義
- ・世界に誇るわが国の研究水準の振興と維持
 - ・難病患者診療の国際的支援

遺伝領域の次世代シーケンサー臨床応用研究ロードマップ（松原）



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