

研究課題名: 次世代シーケンサーを用いたエクソーム配列解析による 黄斑ジストロフィーの原因遺伝子と発症機序の解明

(研究代表者: 岩田 岳・独立行政法人国立病院機構東京医療センター・部長)

対象疾患に係る 現状と課題

対象とする疾患
・黄斑ジストロフィー
・錐体、桿体ジストロフィー
・網膜色素変性

現状と課題
・一部は原因遺伝子が判明しているが、日本人患者における原因は不明のものが多く、根治療法や予防法がなく、原因解明だけでなく、発症機序の解明による新規治療法の開発が望まれている。

国際的な研究状況
・米国より次世代シーケンサーを用いた原因遺伝子の解明が2例報告されているのみである。

本研究の実施項目

・劣性および優性遺伝によって発症が確認された家系を主な解析対象とする。
・主にエクソーム解析を行うが、一部の検体については全ゲノム解析を行う。
・原因遺伝子の解明にとどまらず病態機序の解明をめざす。
・解析対象の各眼疾患において頻度の高い原因遺伝子を明らかにする。
・病態機序から予測される新規治療法を開発
・バイオアッセイとして、モデル動物(マウス、サル)およびiPS細胞を作製する。
・新規治療法について、知的財産権を確保する。

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
・各疾患について東洋人における原因遺伝子が明らかになる。
・より頻度の高い原因遺伝子が明らかとなり、診断精度が向上する。
・病態機序の解明から新規治療薬の開発が行われる。

中長期的に期待される成果
・複数の新規原因遺伝子の解明
・モデル動物の作製、患者iPS細胞および分化された細胞の蓄積

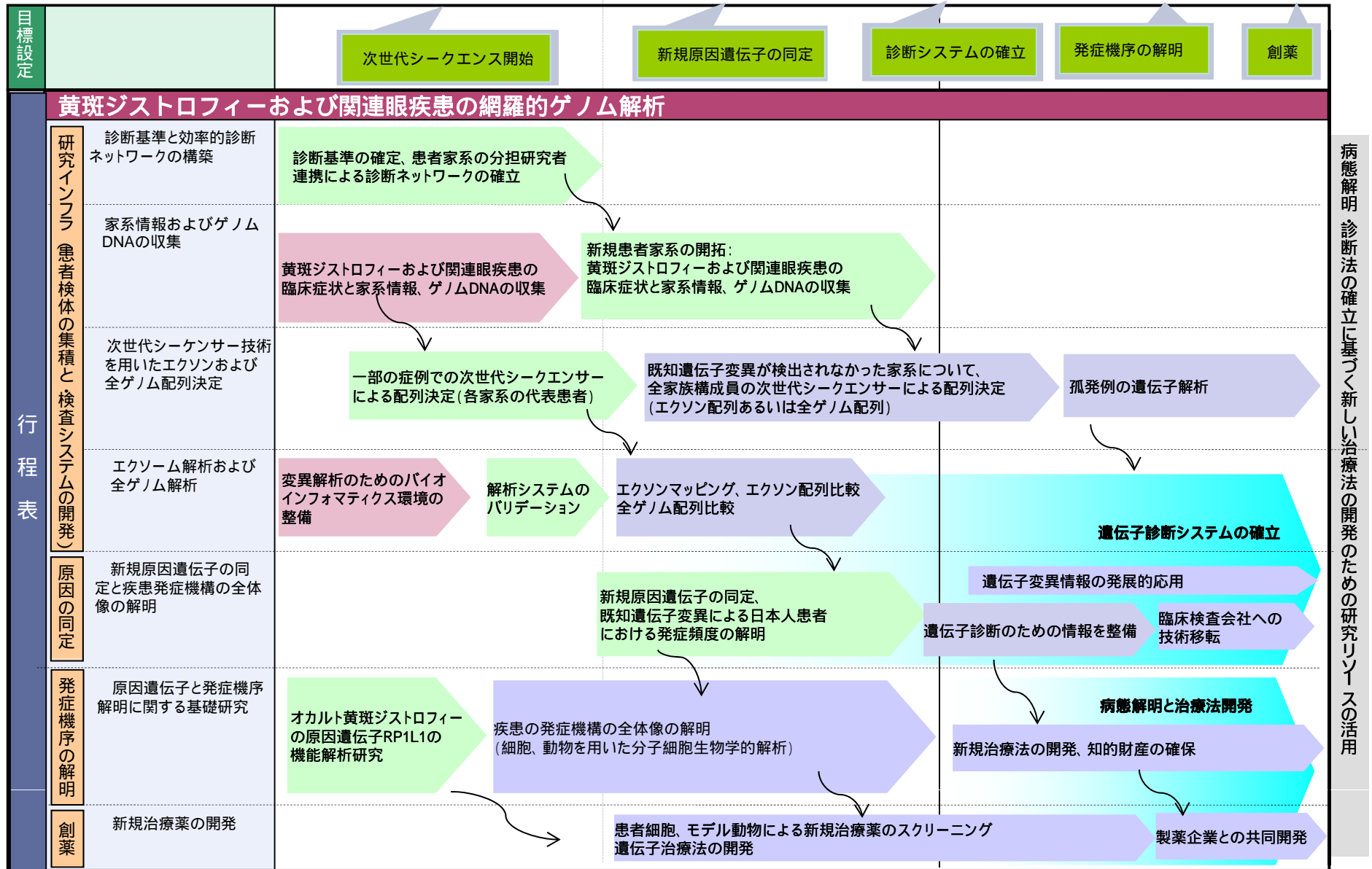
国際的な意義
・眼科分野において先端的研究グループの地位を確保し、主導的な立場で国際貢献する。

遺伝性黄斑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

H23年度

H24年度

H25年度



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