

分野横断型全国コンソーシアムによる 先天異常症の遺伝要因の解明と遺伝子診断ネットワークの形成

(研究代表者:小崎健次郎・慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター・教授)

対象疾患に係る 現状と課題	本研究の実施項目	期待される成果と 国際的な意義
<p>対象とする疾患</p> <ul style="list-style-type: none"> ・中枢神経奇形 ・感覚器奇形 ・奇形症候群 ・ <p>現状と課題</p> <ul style="list-style-type: none"> ・1/3程度の先天異常症について原因遺伝子が未解明 ・原因遺伝子が解明されている疾患でも半数程度は変異が未同定 <p>国際的な研究状況</p> <ul style="list-style-type: none"> ・相当数の疾患の原因遺伝子が次世代シーケンサーにより解明されつつある 	<ul style="list-style-type: none"> ・中枢神経系・感覚器はともに頭部の外胚葉由来組織である。 ・中枢神経奇形・感覚器奇形・奇形症候群の3領域のコンソーシアムが「分野横断型のメガコンソーシアム」を形成 ・原因不明な先天異常症の全ゲノム翻訳領域の網羅的解析 ・同一シグナル伝達経路上の全遺伝子の網羅的解析 	<p>3年間で期待される成果</p> <ul style="list-style-type: none"> ・新規疾患原因遺伝子の同定 ・遺伝子診断中核施設の確立 ・遺伝子診断の医療現場での利用促進 <p>中長期的に期待される成果</p> <ul style="list-style-type: none"> ・日本人多型情報の蓄積 ・新規治療法開発のための研究リソース(疾患特異的iPS細胞バンク等)の蓄積 ・分子病態別の診療情報の蓄積 <p>国際的な意義</p> <ul style="list-style-type: none"> ・難治性疾患克服事業の35班の研究班活動を包含する先天異常領域のメガコンソーシアムは世界でも類例を見ない

先天異常症の次世代シーケンサー臨床応用研究ロードマップ

