

# 研究課題名：次世代遺伝子解析による希少難治性循環器疾患の 診断治療法の開発と臨床実用化に関する研究

(研究代表者：小室一成・大阪大学大学院 医学系研究科 循環器内科学・教授)

## 対象疾患に係る 現状と課題

### 対象とする疾患

- ・特発性拡張型心筋症
- ・肥大型心筋症
- ・拘束型心筋症
- ・ミトコンドリア心筋症
- ・家族性突然死症候群
- ・ファブリー病

### 現状と課題

- ・系統的遺伝子診断法の未発達
- ・臨床像と遺伝子型の相関解明
- ・遺伝子型と治療応答性の解明

### 国際的な研究状況

- ・遺伝子解析レジストリー構築
- ・遺伝子機能解析のための動物モデル解析の迅速化
- ・iPS細胞技術を用いた病態解析および治療薬開発

## 本研究の実施項目

- ・実臨床に即した遺伝子解析法の階層化モデルの構築  
(既知遺伝子迅速診断法の開発)
- ・循環器疾患領域における難治性疾患研究班へも連携を依頼し、本遺伝子解析モデルの利用促進をはかる
- ・遺伝子同定後、蛋白機能解析を行い、それを標的とした創薬リード化合物のスクリーニングを行う
- ・遺伝子同定後、患者由来iPS細胞を用いた薬効評価および細胞機能評価を行い病態を解明する

## 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

#### 循環器疾患遺伝子解析法の確立

- ・既知遺伝子の1次スクリーニング法  
(ゲノム解析Chip) の開発
- ・難治性疾患の症例別遺伝子の具体的解析法のマニュアル共通化
- ・**心筋症、不整脈を標的とした創薬**
- ・リード化合物の探索同定

### 中長期的に期待される成果

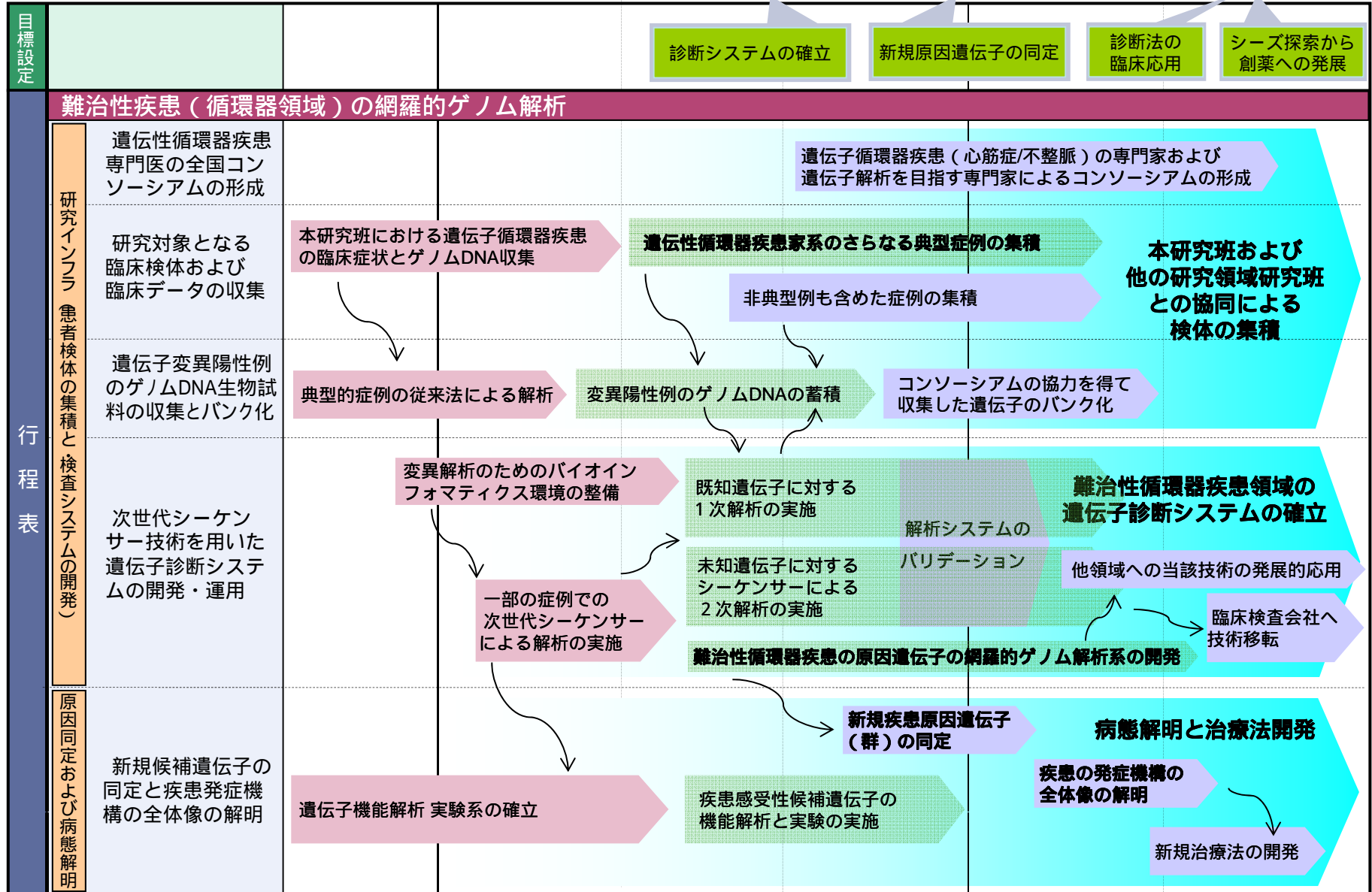
- ・一次スクリーニング法の臨床応用
- ・遺伝子を含む生体試料保存バンク形成のためのインフラ完成
- ・循環器遺伝子診断スクリーニング法の臨床システム化
- ・分子標的創薬からの臨床応用

### 国際的な意義

- ・遺伝子解析レジストリーへの参加。
- ・日本発の1次検証法の精度の証明と本法の世界へ情報フィードバック。
- ・日本発の治療薬開発。

# 難治性循環器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

~ 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