

次世代遺伝子解析技術を用いた希少難治性疾患の原因究明及び病態解明に関する研究

(研究代表者: 高嶋 博・鹿児島大学神経内科・教授)

対象疾患に係る現状と課題

対象とする疾患
・遺伝性ニューロパチー (CMT, HMN, HSAN, HMSN-P)
・種々の脊髄小脳変性症
・HTLV-I関連脊髄症
・ミトコンドリア病 周期性四肢麻痺、ミオトニアなど

現状と課題
・現在は原因不明例が多数の疾患があり、疫学データも不明
・遺伝子診断システムが不完全という問題もある
・治療法創出のため根本的な原因の追求が必要

国際的な研究状況
・上記の疾患で今回のような大規模なゲノム解析は現在までに報告されていない

本研究の実施項目

・検体収集 (既収集分として)
CMT700例
ミトコンドリア関連600例
HAM250例
脊髄小脳変性症1000例 他
多系統萎縮症、ALSなど孤発性疾患の検体の提供

・既知の遺伝子診断を提供し、検体収集を円滑にする

・単一遺伝病の新規原因遺伝子同定ーエクソーム解析を集中的に行うことにより実現する

・ポジショナルクローニングを用いた原因遺伝子の同定

・多因子遺伝病・感受性遺伝子の同定 (HAM 研究)

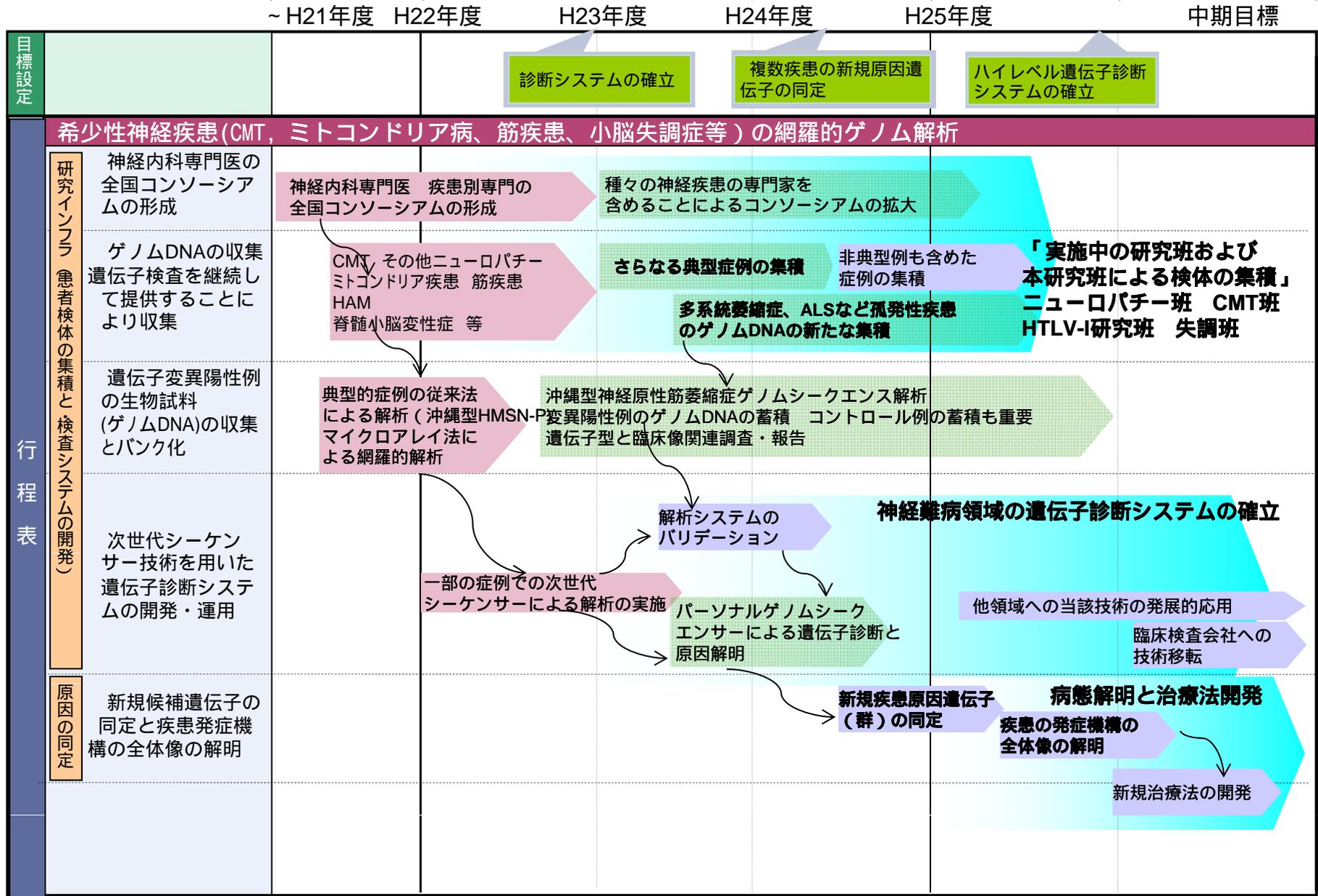
・原因発見に伴い、原因にあわせた疾患発症メカニズムを明らかにし、治療への展望を切り開く

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
・CMT ミトコンドリア病の新規の複数の原因同定が確実
・HAMの感受性遺伝子の同定
・本邦希少遺伝性疾患の原因同定
中長期的に期待される成果
・未解明の多数の疾患の根本原因が解明され、個々の患者の診断が容易になり、原因別の対策の創出が行われる
・遺伝性疾患の原因同定をブレイクスルーとして、孤発性疾患の病態が解明される

国際的な意義
・遺伝性疾患は世界的に共通しており、難病の原因解明は常に高いインパクトがある

神経領域（希少性疾患）の次世代シーケンサー臨床応用研究ロードマップ



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