

第123回 病態生化学セミナー

日時：平成30年6月27日（水曜日）午後6時00分～

場所：医学部講義棟1階 国際交流ラウンジ

演題：次世代マルチオミクス解析による希少遺伝性疾患の原因究明

Next-Generation Multi-Omics approaches to identify novel pathogenic causes in rare-genetic disorders

演者：荻 朋男 先生

名古屋大学 環境医学研究所 発生遺伝分野 教授

次世代ゲノム解析技術の普及により、様々な疾患の原因究明にクリニカルシーケンシングが広く利用されるようになった。ゲノム中の遺伝子コード領域であるエキソンを解析するエキソームシーケンシングは安価に(~10万円/検体)病的変異の検索が可能な技術であるが、疾患原因の多くはイントロンや調節領域の変異として存在することから、多くの症例では診断には至らない。また、全ゲノム解析では構造異常を含む病的変異の検出が可能であるが、バイオインフォマティクスの技術上の限界から、イントロン深部の1塩基置換変異などの病因性の決定は困難である。我々は、AMED 難治性疾患実用化研究事業-オミックス解析を通じて希少難治性疾患の医療に貢献する基盤研究(オミックス解析拠点)にて、「ゲノム不安定性疾患群を中心とした希少難治性疾患の次世代マルチオミクス診断拠点」の構築を目指した研究を実施している。次世代シーケンサーを用いたゲノム・トランスクリプトーム解析、精密質量分析(High Resolution Accurate Mass spectrometry: HRAM)装置を用いた疾患プロテオーム解析、患者由来細胞のDNA修復活性の欠損を評価する細胞機能解析、臨床遺伝専門医による精密な身体表現型(human phenotype ontology: HPO)解析などの最新のオミクス解析技術を組み合わせることで、通常ゲノム解析のみでは診断が困難な、孤発性の希少遺伝性疾患症例の診断率の向上が期待される。

本セミナーでは、近年、我々の研究室でのマルチオミクス解析により疾患原因が判明した症例の中から、オリゴジェニックな遺伝形式を示した多発奇形を伴う造血不全症、色素性乾皮症の本邦創始者変異を持つ症例、重篤なアICALディ・ゴーティエ症候群、父親性uniparental isodisomyによる新規の脂質代謝異常症などについて、診断アプローチと各疾患の病態について紹介したい。

【荻 朋男】

連絡先：

浦野 健

島根大学 医学部 病態生化学

TEL 0853-20-2126

E-mail turano@med.shimane-u.ac.jp