

AMED医学系研究支援プログラム・キックオフミーティング

# 病態未解明の遺伝性希少疾患の 解析プラットフォームの構築

筑波大学医学医療系臨床医学域

つくば予防医学研究センター・小児内科・遺伝診療科

鈴木 寿人

# 自己紹介

2003年 神奈川県 浅野高等学校 卒業

2009年 筑波大学 医学専門学群 医学類卒業

2017年 筑波大学 大学院 人間総合研究科 修了

## 専門領域

日本小児科専門医

日本アレルギー学会専門医

臨床遺伝専門医

## 主な研究領域

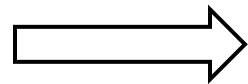
- ・ AMED「未診断疾患イニシアチブ」事業において、IRUD解析センターのゲノム解析者として2017年から従事しており、5つの新規疾患を確立。  
3,000家系以上の遺伝子解析を実施。
- ・ アレルギー疾患に対するメタゲノム解析

# 本プログラムでの研究課題の概略

- 原因不明の若年死亡に関するゲノム解析の検討
- 病態未解明の遺伝性疾患の機能解析
- 希少疾患に対する創薬標的の探索

# 若年死亡に関する死後ゲノム解析

- 未診断疾患イニシアチブ（IRUD）の対象は、生存している患者であり、死亡患者は含まれない。ただ、問い合わせとして乳児早期死亡例の解析依頼は少なくなかった。
- 乳児期の早期死亡例の中には代謝性疾患や免疫不全、学童期・青年期には、遺伝性不整脈やてんかん性疾患が潜んでいることが報告されている。



- 次子の再発の予防
- 遺族に対する疾患発症の予防

中央倫理審査に向けて、研究計画書を作成中

# 病態未解明の遺伝性疾患の機能解析

- 未診断疾患イニシアチブ (IRUD) で確立した疾患の病態解明  
筑波大学・動物資源センターの水野聖哉教授との共同研究

*NSF*: てんかん性脳症の原因遺伝子 (Ann Clin Transl Neurol. 2019)  
シナプス小胞体のリサイクリングに関連?

→マウスモデルが1系統誕生し、症状を確認中

*CTR9*: 大頭症+運動発達遅滞の原因遺伝子 (Hum Mol Genet. 2022)  
PAF1複合体の結合異常が引き起こされる?

→マウスモデルが2系統誕生し、症状の確認中

*geneX*: 小頭症+知的障害+成長障害の患者

# 提供可能な技術・データ

- 個人を対象とした胚細胞系列の全ゲノム／エクソーム解析
- 病変／非病変部を比較した体細胞変異解析
- GWASとは異なる希少疾患のコホート解析
- メタゲノム解析
- トランスジェニックマウスの作製（筑波大学・水野教授との連携）

# 共同研究ニーズ

- 亡くなった方のゲノム解析について、参画していただける  
二次救急病院・三次救急病院 （研究の同意説明、検体採取）
- ドラッグリポジショニングを念頭においた、希少疾患の治療薬  
となり得る化合物の探索 （共同研究）