

遺伝子変異の病的意義検証サービスの事業化:ゲノム医療の診断サポート Pathogenicity Validation Service for Gene Mutations: Diagnostic Support in Genomic Medicine

【キーワード】

遺伝子検査	ゲノム医療	VUS	遺伝性疾患	ショウジョウバエ
-------	-------	-----	-------	----------

■概要

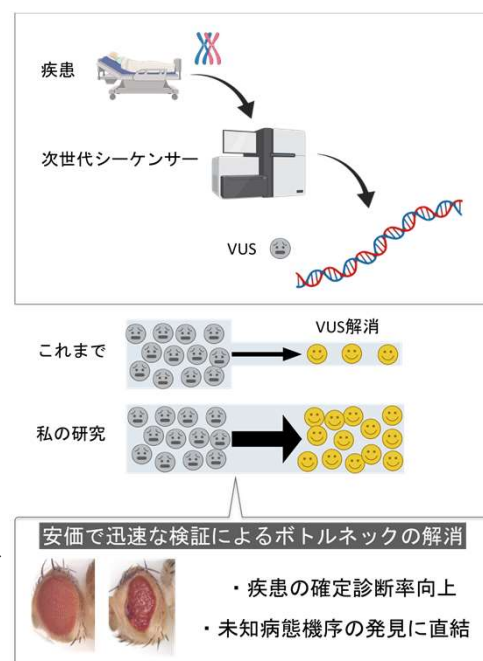
遺伝子検査技術により、患者のDNA分析が迅速になり、遺伝性疾患の確定診断が可能となった。しかし、「Variant of Uncertain Significance (VUS)」という疾患との関連が不明な遺伝子変異が増加し、新たな課題となっている。マウスモデルやiPS細胞を用いた従来の方法ではコストが高く蓄積するVUS解消は不可能である。私はショウジョウバエを利用した安価で迅速な遺伝子解析サービスを提供し、VUSの解明を目指す。このサービスは、初期段階では臨床研究者向け、その後病院や遺伝子検査サービス会社にも拡大し、製薬会社と連携することで、新たな治療法の開発にも貢献する。

■詳細／トピック

私たちの技術シーズは、AMEDの先導研究、未診断疾患イニシアチブ(IRUD)からスピンアウトした、VUSを明確にすることを核とした研究成果に基づいている。IRUDは、ゲノム医学を駆使して、希少疾患および未診断疾患患者の診断を行うことを目的とした大型研究プロジェクトである。私の役割は、ゲノム解析で発見されたVUSの病的意義を解明することにあつた。ショウジョウバエを利用した研究は、VUSの病的効果を簡便かつ迅速に見出す方法を提供することができた。大きな特徴として、「1. 疾患に関わるかどうかはわかるだけでなく、その変異が機能喪失型か機能獲得型なのかまで同定すること」、「2. 安価で迅速であること」が挙げられる。病的意義があるかどうかは分からないVUSに対して、答えを出すことができるプラットフォームは現時点では存在しない。マウスモデルやヒト患者由来のiPS細胞ではコストがかかりすぎることから、将来的にも、私たちの独自技術は、遺伝子機能解析領域における重要なニッチを占めることが期待される。

■応用を期待する分野

遺伝子検査サービス、製薬産業、遺伝性疾患の診断と治療、がん研究、など



Sakamoto et al., Hum. Mol. Genet., 2021;
Nitta et al., Hum. Mol. Genet., 2023;
Vetro et al., American Journal of Human Genetics 2023;
Yamada et al., European Journal of Medical Genetics, 2023;
Itai et al., Sci. Rep., 2023;
Iida et al., Frontier in Genetics 2024

本技術の問い合わせ先

新潟大学 社会連携推進機構

TEL: 025-262-7554 FAX: 025-262-7513 E-mail: onestop@adm.niigata-u.ac.jp

***プレゼン* 10/10 (木) 12:05~12:35 Stage B**