

第185回 原医研セミナーのご案内

下記のとおりセミナーを開催致します。多数ご参集下さい。

記

日時：平成28年 8月9日（火）午後5時～

場所：霞総合研究棟 7階 701セミナー室

演題：未診断遺伝子疾患へのアプローチ

講師：国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部 部長
要 匡 先生

近年、次世代シーケンサー（NGS）の技術的進歩やゲノム解析コストの軽減に伴い、多くの遺伝子疾患に対するアプローチが進んでいる。一方、これら未診断遺伝子疾患の効果的な原因解明・診断には、技術的な進歩に加え、体制作りも重要であることが認識され、海外では、米国（UDN: Undiagnosed Disease Network）や、カナダ（FORGE: Finding of Rare Disease Genes）、英国（DDD: Deciphering Developmental Disorders）など様々な体制構築がなされ、注目されている。

国内においても、2015年7月より、小児の未診断患児を対象とした「未診断疾患イニシアチブ（Initiative on Rare and Undiagnosed Disease in Pediatrics; IRUD-P）」が開始された。

IRUD-Pは、全国・各地域の拠点施設（クリニカルセンター）体制を整え、診断困難な患児およびそのご家族の臨床情報を収集し、検体のNGSゲノム解析結果等を総合して診断につなげることを目的の一つとしている。2015年度においては、約半年で2000を越える検体が集まり、本邦においても本イニシアチブの必要性・重要性を伺わせる結果となった。

本セミナーでは、まず、未診断遺伝子疾患を解析・診断することの意味付けについて触れ、次に、IRUD-Pにおける、検体等の集積状況、解析・診断の流れの実際、事例等を紹介する。そして、それらを踏まえて、解析技術や運用などにおける現時点での問題点等も挙げ、未診断遺伝子疾患へ向けた今後の取り組みについて述べる。

連絡先：広島大学原爆放射線医科学研究所
放射線ゲノム疾患研究分野（内線 5809）

広島大学霞地区運営支援部総務グループ
082-257-1611（内線 6532）