



■キーワード

遺伝子 バリエント メンデル 希少疾患 未診断疾患 ショウジョウバエ

■研究の概要

全エクソームまたは全ゲノム配列決定技術により、希少疾患や未診断疾患の患者のエクソームまたはゲノムを配列決定することによって、多くの遺伝子変異が特定されています。特定された遺伝子が疾患の原因であることが既知である場合、診断の確定に至ります。しかし、大多数のバリエントは、疾患にどのような効果をもたらすのか不明です。そのために、遺伝子機能の解析を行い、効果を明らかにすることが必須ではありますが、安価で迅速な効果検証は困難です。

私たちは、シンプルなモデル生物であるショウジョウバエを用いて、この問題の取り組み、年々蓄積しつつある疾患の原因となる候補バリエントをスクリーニングし、少しでも多くの確定診断の一助となることを目的とします。

期待される効果として、希少疾患や未診断疾患の確定診断率の向上が挙げられます。これにより、何年にもわたって診断をつけるために彷徨う“diagnostic odyssey”をしなければならない多くの患者さんの気持ちが少しでも安らぐことが期待できます。

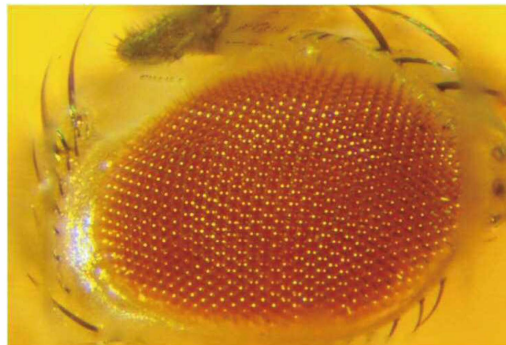
■関連する論文

Hum. Mol. Genet. 31(1):69-81. (2021) ; *Sci. Rep.* 13(1):975 (2023) ; *Am. J. Hum. Genet.* 110 (8), 1356–1376. (2023) ; *Hum. Mol. Genet.* 32(9):1524-1538 (2023); *Eur. J. Med. Genet.* 66(8):104804. 2023

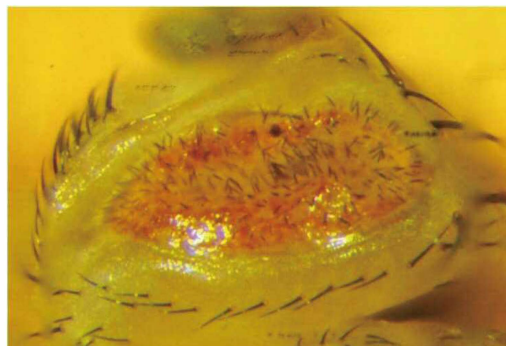
■つながりたい分野(産業界、自治体等)

・遺伝子の機能解析に興味がある分野

ショウジョウバエを活用した疾患関連バリエントの迅速評価
遺伝子変異の効果を簡便にスクリーニングする in vivo システム



ショウジョウバエの複眼：
個眼がきれいに整列している。



ヒト疾患タンパク質を発現すると、複眼構造が異常を示す。簡便に疾患タンパク質の毒性を検出できるため、遺伝子変異の効果の検証が迅速にできる。

■セールスポイント

ヒトだけでなく、様々な種の遺伝子変異の効果を簡便に検出することができます。