

共同研究 22-01

<p>課題名</p>	<p>保険収載されたマイクロアレイ染色体検査による効率的な臨床診断システムの構築</p>
<p>目的</p>	<p>小児の先天性疾患や発達遅滞の原因には、染色体異常や CNV、遺伝子変化などが関わっている。このうち CNV はマイクロアレイ染色体検査を行うことではじめて診断することができる。欧米の先行研究の結果では、原因不明の先天性疾患や発達遅滞を示す患者のうち、およそ 15% において何らかのゲノムコピー数変化が認められるとされている。したがって、未診断の小児先天性疾患や発達遅滞患者においては、マイクロアレイ染色体検査が必要である。実際これまでの日本における研究成果においても、欧米の先行研究と同様に 15% 程度の患者においても診断に繋がる CNV が認められている。</p> <p>さて、そのように小児の先天性疾患や発達遅滞の診断に有用なマイクロアレイ染色体検査が、ようやく本邦において保険収載が認められた。これにより CNV の診断は研究レベルでの実施から診療レベルでの実施に移行することになる。ただし、マイクロアレイ染色体検査ではひとりの患者においても複数の CNV が検出されるため、その中に疾患に関わる病的な CNV が含まれているかどうかを解釈するノウハウが非常に重要である。この解釈をサポートするのがデータベースである。米国カリフォルニア大学が提供する無料公共 UCSC ゲノムブラウザーは世界中で利用されている。このブラウザーは統合データベースへの入り口となっており、世界で最も多くの CNV データを搭載する Decipher データベースと紐付けされている。これらの web ツールを用いて患者で見出された CNV が疾患関連かどうか見極めることができる。ただし、ここに挙げたデータベース中のデータは主に欧米施設から登録されたものであり、日本人の CNV データベースは存在しないため、日本人特有の CNV を公共データベースから調べることはできない。</p> <p>そこで、東京女子医科大学においてこれまで研究として行われてきたマイクロアレイ染色体検査の結果としての CNV 所見 bed file 約 500 名分のデータセットを共同研究施設間でシェアすることにより、各共同研究施設における結果解釈に利用する。そして、各共同研究施設において診療として行うようになったマイクロアレイ染色体検査の結果も順次データセットに加えていくことにより、さらに充実したデータセットとして共有し、診療レベルの向上と、CNV 研究の推進に役立てることを目的とするものである。同一領域の CNV を持つ複数の症例を積み重ねることで、新たな疾患概念を確立させることができる。また、より多くの症例を集約することで、新たな小児慢性特定疾病の申請に繋げることが可能となる。</p>
<p>依頼内容</p>	<p>本研究目的の趣旨に賛同し、共同研究に参加する施設の募集させていただきたい。</p>

研究対象	
疾患名等	原因不明の小児神経疾患患者であって、マイクロアレイ染色体検査によって何らかの所見が得られた患者。
年齢、性別	不問
必要情報・試料採取、送付方法	臨床情報（年齢、性別、症状、所見を含むごく簡単な症例プロフィール） マイクロアレイ染色体検査によって得られた CNV 所見
目標数	1000 例
匿名化の方法 注意点	連結可能匿名化 連結不可能匿名化
発表時の協力者の扱いについて	共同研究者として扱う
その他	
参考文献	
連絡先①	氏 名：山本俊至 所属機関：東京女子医科大学 連絡方法：メールもしくは電話 電話番号：03-3353-8112 内線 24013
連絡先②	氏 名：栗屋智就 所属機関：京都大学大学院医学研究科形態形成機構学講座/がん組織応答共同研究講座 連絡方法：メールもしくは電話 電話番号：075-753-4341
他の共同研究者 (所属機関)	