

第50回

難病・遺伝医学 セミナー

講演：ゲノム医療 -研究から実装へ-

2023年

11月29日 水 18:00-19:00

順天堂大学10号館1階105カンファレンスルーム

講師紹介：小崎 健次郎先生

(慶應義塾大学医学部 臨床遺伝学センター 教授・センター長)

座長：岡崎康司 (難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター)

司会：村山圭 (難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター)

概要：われわれは2015年から臨床的に診断不明の小児・成人を対象に網羅的ゲノム解析によって原因診断を目指すプロジェクト「未診断疾患イニシアチブ (IRUD)」を進めている。参加者が7000家系を越え、診断率は40%程度である。Kosaki overgrowth syndromeなどの新規疾患も同定され、治療研究も国内外で進展している。さらに新生児の診断に特化したプロジェクト「新生児集中治療室における精緻・迅速な遺伝子診断に関する研究開発」を2019年に開始した。人工知能の導入や検体収受のロジスティクスの改善により、採血後7～10日程度で結果を周産期担当医に返却することが可能となった。現在、日本全体の周産期医療を遺漏なく支援するシステムの構築を目指している。

これまでの遺伝学的検査（遺伝子診断）では、臨床症状に応じて少数の原因遺伝子を想し、遺伝子変異の有無を調べていた。網羅的ゲノム解析では先に全遺伝子を調べた上で、臨床症状との合致を評価する順序になり、伝統的な臨床医学のアプローチを逆転させている。新しいアプローチを「ゲノム・ファースト」などと無批判に礼賛する向きもあるが、すべての臨床医学の起点はやはり臨床症状であることも強調したい。

申込方法：以下の申込フォーム・QRコードよりお申込みください。

※開催日までに詳細と招待URLのご案内メールをお送り致します。

<https://forms.gle/puGLKnMeoMBwQ8Ht7>

本講演はハイブリッド形式（現地+Zoom）

にて開催いたします。

11月28日（火）17時締切



お問い合わせ

難病の診断と治療研究センター/ゲノム診療センター

村山/金野（内線72462/5794）

共催：順天堂大学大学院医学研究科

順天堂大学大学院HP

