

■研究者名 (所属・職名)	石垣 靖人 (総合医学研究所・共同利用部門・講師)	専門分野	分子細胞生物学
■研究情報の分類	■シーズ □特許 □新製品 □分析／解析 □調査 □他 ()		
■研究分野分類	■ライフサイエンス分野 □情報通信分野 □環境分野 □物質・材料分野 □ナノテクノロジー □エネルギー分野 □宇宙開発分野 □海洋開発分野 □他 ()		
■キーワード (日本語訳)	①DNAマイクロアレイ ②遺伝子 ③突然変異 ④NMD ⑤RNAi		
■連絡先	▼Tel ; 076-286-2211 (内線7211) ▼Fax ; 076-286-0521 ▼E-mail ; ishigaki@kanazawa-med.ac.jp	外部公開の可否 (教育学術情報管理システムに登録)	
		公開可・登録可	
■研究情報の名称	未知遺伝疾患原因遺伝子の迅速なスクリーニング		
■研究情報概要			
<p><遺伝疾患原因遺伝子の同定> 劣性の遺伝疾患患者が発見された時に、原因遺伝子の同定は診断と治療に重要な手がかりとなります。原因遺伝子が既に知られているものであれば、これに対応して根本的な治療を行うことができますが、未知の場合には対症療法を試行錯誤する可能性が高くなります。しかし、症例数が少なかったり症状が特殊なものであれば、下に述べるような既存の方法で原因遺伝子を探すことは非常に困難です。そこで、少数の症例でも迅速に原因遺伝子を同定する方法のニーズが存在します。</p> <p><これまでの方法は？> 実際に原因遺伝子を同定するにあたって、さまざまな方法論が開発されてきましたが、2万8千個とも言われている多数の遺伝子のなかから変異している1セットの遺伝子を探す（スクリーニング）することは非常に困難な作業です。例えば、多数の家系収集を必要としたり、膨大な実験が必要であることも多く、かかる費用と年月も相当なものになります。</p> <p><本シーズでの取り組み：RNA代謝制御の活用> そこで、DNA マイクロアレイを利用した同定方法の確立を行っています。これはほとんど全ての遺伝子発現量を3日間程度で測りきるシステムのことで、ある種の遺伝子疾患の原因遺伝子は突然変異があるために細胞内で分解されて発現量が低下していることが知られています。DNA マイクロアレイを利用して発現が低下している遺伝子を探し出すことができれば、原因遺伝子を短期間で推定できます。しかし、単純にマイクロアレイを利用しただけでは測定ノイズのために同定はできません。そこで、細胞内のRNA分解経路を様々な方法で人為的に変化させ、そこでの発現量の変動を利用してスクリーニングができるようにしました。この方法ならば、希少な遺伝疾患でも短期間かつ比較的低いコストで原因遺伝子を探し出すことができます。この方法に適用できる遺伝子変異は全体の3分の1程度と推定されており、適用の拡大が今後の課題となっています。</p>			
<p>多段階の組合せで遺伝子発現解析ノイズを排除する</p>			
■関連企業・大学・団体等			
■関連する特許 (申請・公開・取得等の区別)			
■関連する論文等	日本薬学会第126年会、20 th IUBMB international congressにて発表		