

大学名 岡山大学(学術研究院医歯薬学域・薬理学分野)

第68号 特集テーマ「医学・生命科学系の先端研究」

表題 遺伝性腫瘍に見られる病的意義が不明な遺伝子変異に対する、多次元機能性評価

### ◆研究の背景

遺伝性疾患のゲノム診療における課題の一つに、病的意義が不明な遺伝子変異 (VUS\*)の検出がある。VUSの機能性の判定には、迅速な信頼できる評価系が必要だが、多機能で浸透率\*\*が100%でない疾患原因遺伝子の病原性への関与を定量的に判定することは、既存の系では困難である。

### ◆研究の目的

遺伝性腫瘍の原因遺伝子を対象に、特に多機能遺伝子に対して、ゼブラフィッシュモデルを核とし、さらに細胞株とAIを統合した新たな評価系を確立することで、以下を検証し、臨床応用を目指す。

- ① 遺伝性腫瘍の易罹患性に関与している遺伝子変異は？
- ② 遺伝子変異の浸透率は？

### ◆研究の全体像

1. 臨床データ (中央西日本遺伝性腫瘍コホート) + 既存データベースで得られる遺伝子変異に対する機能性評価を行う
2. 家族性の特定のがんの集積を認めるが原因遺伝子が不明な症例に対する、網羅的な遺伝子変異探索を行う

### ◆期待できる成果

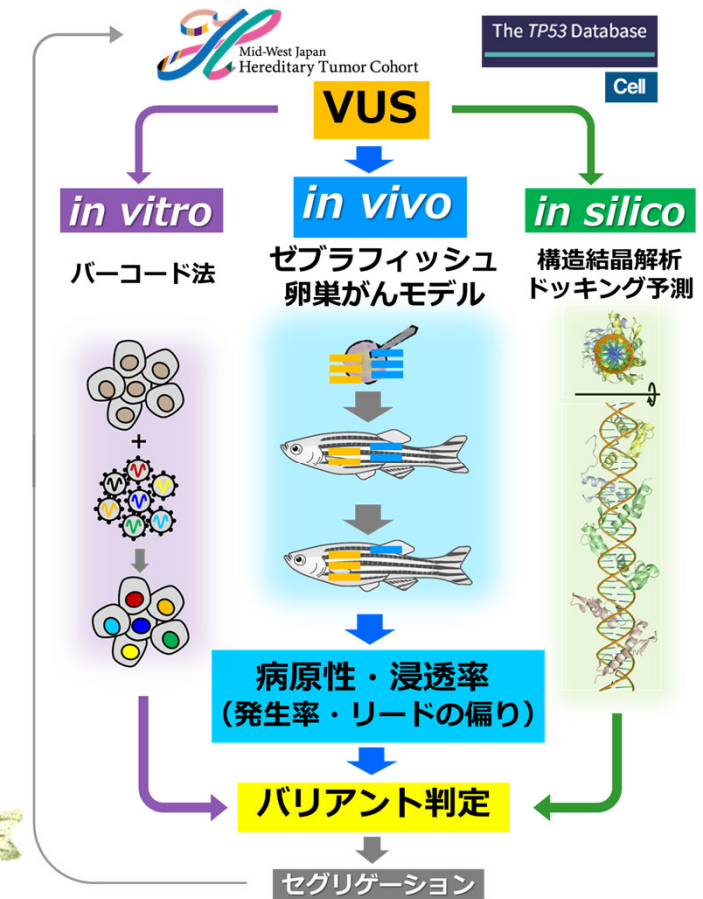
1. 遺伝性腫瘍のなりやすさへの関与が予測されたVUSに対する、新規機能性評価系の確立
2. 機能性評価結果の、データベースへの登録・公開
3. 実臨床例に対する病原性推定結果の家系解析と、臨床的有用性の検証

\*VUS : Variant of Uncertain Significance

\*\*浸透率 : ある遺伝性疾患の原因となる遺伝子変異を持つ人たちが、実際にその病気を発症する割合。



研究室にあるゼブラフィッシュ飼育部屋の様子



岡山大学 学術研究院医歯薬学域・薬理学分野HP  
<https://www.okayamayakuri.com/>