

番号	3 - 37	申請者	小児科医長 池田 ちづる
<p><b>【審査申請課題】</b>          稀少遺伝子疾患における遺伝要因の同定と病態解明</p>			
<p><b>【審査課題の概要】</b>          ヒト単一遺伝子疾患の世界最大のデータベースであるOMIMによると単一遺伝子と考えられているヒト疾患は2021年2月現在で9283疾患あり、そのうち疾患遺伝子が同定されているものは5987疾患（64.5%）であり、残り3296疾患の疾患遺伝子は未同定である。疾患原因遺伝子を同定することは、遺伝子の変化が来す分子病態・発症メカニズムを明らかにするための第一歩と位置づけられ、予防・治療法開発の契機となる。本研究では、原因不明の稀少遺伝子疾患における疾患遺伝子を同定し、発症メカニズムを解明する。</p>			
審査結果	承認（令和4年1月14日）		