

番号	8 - 8	申請者	小児科医長 池田 ちづる
【審査申請課題】 稀少遺伝子疾患における遺伝要因の同定と病態解明			
【審査課題の概要】 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が原因と考えられているヒト疾患は2026年1月現在で10317疾患が登録されており、そのうち疾患遺伝子が同定されているものは7088疾患（69％）である。残り3229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。長崎大学小児科との共同研究である。			
審査結果	承認（ 令和8年8月28日 ）		