

高精度ゲノムアレイ実用化 先天異常症の診断にも貢献

従来、がんや先天異常症の原因となるゲノム異常を検出する方法には直接塩基配列を決定するシーケンサーなどで一塩基から数千塩基の異常を検出するか、あるいは顕微鏡レベルで大きな異常を検出する染色体検査しかなかった。このため、

は高精度ゲノムアレイを開発して実用化した。既に肺がんや胃がんをはじめ二十五種類のがんで、延べ千七百例以上において自作アレイによるゲノム解析を行い、がんに特異的なゲノム異常を探し、これを糸口に六十種類のがん関連遺伝子を見つけた。

これらの幾つかは、既に治療の標的分子としての、あるいはがんの悪性度を知るための診断バイオマーカーとしての取り組みが進められつつある。また全国の臨床遺伝専門医とコンソーシアム

んや遺伝疾患においては、数万〜数百万塩基対レベルの潜在的ゲノム異常が病態形成に大きくかかわっている可能性がある。予想されながらも、これを埋めるために、私たちはこの技術的なギャップを埋めるために、私たちが探している手段がないという状況が続いていた。

稲澤 譲治

東京医科歯科大学難治疾患
研究所教授



その結果、予想以上に多くの症例において病態形成と深く関与する可能性が示唆される潜在的な微細ゲノムコピー数の異常が検出されてきている。私たちが作製し標準化したゲノムアレイは、先天異常症の領域においても、従来の染色体分析を代替・補完する診断法としてその実用化が大きく期待されている。