

2023 年度 第 71 回 大学院セミナー

2023 年 12 月 27 日

分野名 Area of Research (責任者名)(内線)	医歯薬学総合研究科 先進予防医学共同専攻 人類遺伝学分野 (原研遺伝) 責任者名(吉浦 孝一郎) 内線(7118) 第 185 回原研研究集会 GENKEN research seminar として共催
演題 Title	IRUD (未診断疾患イニシアチブ) がもたらすゲノム医療への貢献
講師等 Presenter	国立成育医療研究センター・ゲノム医療部・部長 要 匡 (かなめ ただし) 先生
概要 Abstract	<p>近年のショートリード次世代シーケンサーを用いた大量平行シーケンスに代表されるゲノム解析技術の向上と解析コストの低下により、個人の全ゲノム配列を解読することが可能となり、効率的な疾患の診断・治療・予防が可能となるゲノム医療への期待が世界中で高まっている。2015 年に米国のオバマ大統領が提唱したプレジジョン・メディスンに代表されるように、諸外国では網羅的ゲノム解析(全エクソーム解析、全ゲノム解析)が医療実装へ向け積極的に進められている。</p> <p>日本で最初に行われた大規模網羅的ゲノム解析プロジェクトは、「未診断疾患イニシアチブ (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases: IRUD) である。2015 年に開始され、わが国のゲノム医療の基礎となる体制の構築、未診断症例を対象とした全エクソーム解析が行われ、診断のつかない症例の 4 割強が診断に至るなど大きな成果を上げている。また、効果的な治療へ結びついた例があるなど実診療への貢献も見られている。しかしながら、一方、約 6 割弱は、いまだ診断困難(原因が不明)といった問題も残されている。臨床への応用を含めた IRUD 解析の現状を講演する。</p>
開催日時 Date and Time	2024 年 2 月 2 日 (金) 17 : 00 ~ 18 : 00
開催方法 Online/Face to face	良順会館専齋ホール
備考 Notes	大学院生は、対面で出席してください。ZOOM 出席は認めません。セミナーの内容に鑑み、病院勤務の職員に向けては ZOOM での配信も考えておりますので、吉浦宛、連絡を下さい。(email: kyoshi@nagasaki-u.ac.jp)

- 先端医療科学特論(基礎編)
- 先端新興感染症病態制御学特論
- 日本語(Japanese)
- 対面(Face to face)

- 先端医療科学特論(臨床編)
- 先端放射線医療科学特論
- 英語(English)
- オンライン(Online)