

課題 F 「精神・神経疾患の克服を目指す脳科学研究」

1) 研究課題名

「発達障害に至る分子基盤の解明」

2) 所属機関名 / 氏名

横浜市立大学大学院医学研究科遺伝学 松本 直通

3) 目的

本研究は発達障害のなかでも特に重要なてんかん、知的発達障害、自閉症スペクトラムに焦点を当て、高出力の次世代テクノロジーを駆使して網羅的に遺伝子（分子）異常を探索し一つでも多く責任関連遺伝子を同定して発達障害の分子基盤を明らかにすることを目的とする。てんかんを伴う発達障害や同一家系内にてんかん発症者と発達障害発症者の混在するような例は異常分子同定への貴重な手がかりを提供する可能性がある。

4) 概要

脳発達には正常な脳活動に依存する。脳発達に関与する様々な因子の異常で脳活動が阻害されると発達障害が惹起される。例えば、知的発達障害や自閉症スペクトラムの30%はてんかんが合併し病態形成に深く関与している。よって発達障害の本質的な理解には、正常な脳活動に必須の構成因子の異常を網羅的に解析・同定していくことが重要である。

本研究は発達障害のなかでも特に重要なてんかん、知的発達障害、自閉症スペクトラムに焦点を当て、高出力の次世代テクノロジーを駆使して網羅的に遺伝子（分子）異常を探索し一つでも多く責任関連遺伝子を同定して発達障害の分子基盤を明らかにすることを第一の目的とする。てんかんを伴う発達障害や同一家系内にてんかん発症者と発達障害発症者の混在するような例は異常分子同定への貴重な手がかりを提供する可能性がある。またてんかんを伴わない発達障害も対象とする。

5) 実施体制



代表機関（横浜市立大学・松本チーム）

代表 松本 直通 役割：研究総括、発達障害症例集積、疾患ゲノム解析。

分担 才津 裕智 役割：難治性てんかんにおけるゲノム解析・責任遺伝子単離。

分担 三宅 紀子 役割：次世代シーケンスを用いたゲノム解析・責任遺伝子単離。

分担 土井 宏 役割：小家系の遺伝的マッピングと次世代シーケンス解析。

分担 鶴崎 美德 役割：次世代シーケンス解析と責任遺伝子単離。