

「発達障害に至る分子基盤の解明」 Molecular Basis of Developmental Disorders



松本 直通

横浜市立大学大学院医学研究科
遺伝学
教授、医学博士

1986 年九州大学医学部医学科卒業。1997 年長崎大学大学院医歯薬学総合研究科修了。(PhD, 病理系人類遺伝学)。1997 年シカゴ大学人類遺伝学ポスドク, 2000 年長崎大学医学部助教授を経て, 2003 年 10 月より現職。

**MATSUMOTO, Naomichi,
MD, PhD**

Professor, Department of Human Genetics,
Yokohama City University Graduate School of
Medicine

1986 Graduated from Kyushu University School of Medicine. Ph.D. degree in Human Genetics from Nagasaki University Graduate School in 1997, Post Doc at Department of Human Genetics, The University of Chicago in 1997, Associate Professor at Department of Human Genetics, Nagasaki University School of Biomedical Sciences in 2000, served as Head of Department of Human Genetics, Yokohama City University Graduate School of Medicine since 2003.

■ 研究内容

脳発達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中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掛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。

近年、次世代シーケンステクノロジーが登場し、従来では不可能であった多数の遺伝子の網羅的解析が可能となっている。本研究では、多数の PCR

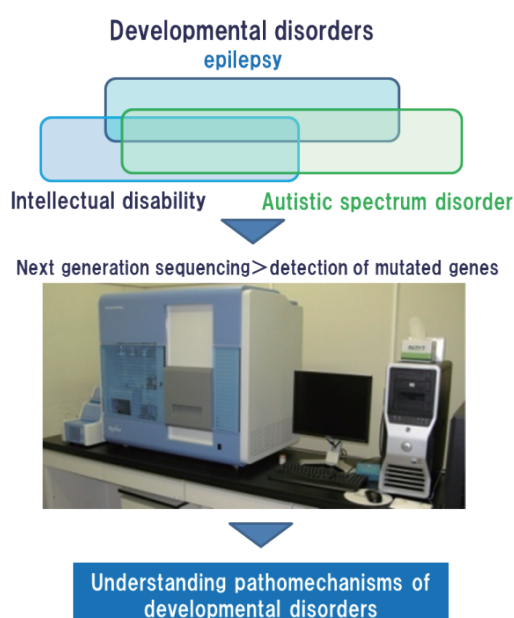
を 1 チューブで行うことが可能となるマイクロドロプレット技術や、ハイブリダイゼーション法を用いた全エクソケンキャプチャ法で、遺伝子領域を集約して次世代シーケンサーで解析し発達障害に関与する遺伝子異常を多数同定する予定である。

■ Research works

Brain development depends on normal brain activity. Various factors affecting normal brain activity potentially cause developmental disorders. It is well known that 30 % of intellectual disability and autistic spectrum disorder are complicated with epilepsy. Thus it is important to analyze exhaustive genes related to normal brain development for comprehensively understanding developmental disorders.

In this project, focusing on epilepsy, intellectual disability, and autistic spectrum disorder, we will find many genes causing developmental disorders by use of next-generation technologies.

Recent advent of next generation sequencing technologies enables us to sequence exhaustive genes (even all human genes). In this project, we use a microdroplet technology for multiplex PCR (up to 20000 amplicons in one tube) and whole exome capture technologies for next generation sequencing to detect many genes related to developmental disorders.



図：研究の流れ
Fig. Project scheme.