

要 旨

DOHaD 学説のヒトゲノム医療への応用

秦 健一郎

群馬大学大学院医学系研究科 分子細胞生物学

〒 371-8511 群馬県前橋市昭和町 3-39-22

Tel: 027-220-7950

【要 約】

ヒトゲノム計画の終了とその後の次世代シーケンサーの普及により、がんの病態や治療薬の有効性・副作用直接かかわる遺伝子多型の同定や、あるいは未知疾患の病因遺伝子の同定が長足の進歩を遂げ、一気にゲノム医療実現への機運が高まっている。

その一方で、単一遺伝子の機能異常では説明できない疾患が多数あり、腸内細菌などの環境因子と共に、DOHaD の観点を取り入れた病態解明も注目されている。一方で、ヒトゲノムの多様性同様に、ヒトエピゲノムにも多様性が存在するため、解析症例の「真の」エピゲノム異常を同定するには、慎重な解析と解釈が必要である。

本発表では、我々が参加している「IRUD ; Initiative of Rare and Undiagnosed Diseases, 未診断疾患イニシアチブ」の自験例を基に、網羅的ゲノム解析から医療へとつながった成功例と今後の課題、ヒトで観察されるエピゲノム変化と環境因子の関連、特に DOHaD の観点から影響が懸念されている生殖補助医療技術による出生児のエピゲノム変化、等について、我々のデータも含めて供覧し、今後の医療応用について議論したい。

受付：2023年10月6日

受理：2023年10月6日