

提供日 2021/3/30 (火)

タイトル 本院の研究が Scientific Report に掲載されました

担当 県立総合病院 総務課

連絡先 県立総合病院 総務課

TEL 054-247-6111 (代)



～とものつくる 信頼と安心の医療～

本院の研究が Scientific Report に掲載されました

1 要旨

慶應義塾大学大学院医学研究科と当機構間での連携協力協定に基づき研究を行っている、本院臨床研究部（島田俊夫部長）の 齋藤洸平研究員、寺尾知可史免疫研究部長らの研究論文が 2021 年 2 月 25 日に Scientific Report 誌に掲載されました。

2 論文タイトル

ホモ型 CNGA1 希少遺伝子多型を原因とする網膜色素変性症患者の 1 症例

3 論文概要

- ・網膜色素変性症は、網膜に異常をきたし失明に陥る可能性がある進行性の遺伝病であるが、現在、確実に進行を止めることのできる治療法はない。
- ・網膜色素変性症は遺伝的な問題が原因とされているが、実際に原因の遺伝子を同定されるのは全体の約半分にも至っていない。また、遺伝子異常は地域に偏りがあり、静岡県民に特異性の高い遺伝子異常が見つかる可能性がある。
- ・今回の研究は、典型的な常染色体劣性遺伝形式を持つ網膜色素変性症の血縁家族のご協力のもと、全ゲノムシーケンシングと全エクソームシーケンシングという次世代シーケンサーによる手法を用いて網羅的に遺伝子解析を行った。
- ・その結果、疾患を有する患者の CNGA1 という遺伝子にホモ型の病原性をもつ変異が同定された。最近の研究で網膜色素変性症の原因遺伝子の 1 つとして同定されていたものである。
- ・本研究結果により、今後同じ遺伝子多型をもつ網膜色素変性症患者が見つかった場合、原因多型を信頼度高くお示しすることができる。

※遺伝子多型 polymorphism（単に多型ともいう）とは遺伝子を構成している DNA の配列の個体差であり、集団の 1%以上の頻度であるものと定義されることが多い。

4 論文情報

A case of retinitis pigmentosa homozygous for a rare CNGA1 causal variant. Sci Rep. 2021 Feb 25;11(1):4681.

Saito K, Gotoh N, Kang I, Shimada T, Usui T, Terao C.

doi: 10.1038/s41598-021-84098-9. PMID: 33633220; PMCID: PMC7907121.

(問合せ先)

静岡県立総合病院 総務課

静岡市葵区北安東 4-27-1 電話：054-247-6111 (代)