

20. 腎臓疾患および体液制御の異常に関わる危険遺伝子および遺伝子変異の同定

研究の概要

腎臓は生体の体液の恒常性を制御するも重要な臓器である。そこでは生体が刻々と変化する外界の状態に対応して、内部環境を一定に保つべく獲得した精巧な機構が存在する。このことは外界からの刺激からの種々のシグナル伝達を経て、終効果器の腎臓内の様々な輸送体タンパクの機能を調節するという形で達成される。近年、次世代シーケンサーの登場も相まって多くの腎臓疾患および体液制御異常症（偽性低アルドステロン症 II 型、Liddle 症候群、Gitelman 症候群、Bartter 症候群など）の原因となる遺伝子異常が報告され、確定診断、治療予後判定という観点からも遺伝子診断の必要性はさらに高まっている。一方で、原因遺伝子変異が細胞内でいかにしてシグナル受容と機能発現を効果的に行っているかについては未解明の部分が多い。そこで、疾患患者解析により明らかになった変異に焦点をあて、分子変異がもたらす病態メカニズムを把握することが必要となる。

研究の目的と方法

この研究では疾患起因性変異タンパクの解析を通して各種腎疾患における病態メカニズムを解明し、新たな治療戦略を探求することを研究テーマとしている。本研究では、遺伝子変異もしくは遺伝子多型が発症の危険因子になっていると考えられる腎臓疾患および体液制御の異常について、患者検体から危険遺伝子を決定、その配列を明らかにすることを目的としている。患者から 10mL の血液を採取し、DNA を抽出、次世代シーケンサー及びサンガーシーケンシング法を用いて遺伝子塩基配列を決定する。対象とするのは、以下に列記する各種腎疾患責任遺伝子およびその関連遺伝子であるが、予想される変異が発見されない場合、国立遺伝学研究所などと共同で網羅的遺伝子解析による新規原因遺伝子発見を目指す。

本研究の参加について

これにより患者さんに新たな検査や費用の負担が生じることはありません。また、研究に扱う情報は、個人が特定されない形で厳重に扱います。皆様の貴重な臨床データを使用させていただくことにご理解とご協力をお願いいたします。本研究にご自身のデータを研究に使わないでほしいと希望されている方、その他研究に関してご質問がございました際は、末尾の問い合わせ先までご連絡ください。

調査する内容

血液、10mL シリンジにて採取

調査期間

研究期間：東京医科歯科大学医学部遺伝子解析研究に関する倫理審査委員会承認後～平成 34 年 3 月 31 日

研究成果の発表

調査した患者さんのデータは、集団として分析し、学会や論文で発表する可能性があります。また、個々の患者さんのデータを発表するときも、個人が特定されることはありません。

研究代表者

東京医科歯科大学医学部附属病院腎臓内科学教授 内田信一

当院における研究責任者

腎臓内科 中村朋文

問い合わせ先

腎臓内科 中村朋文

TEL: 096-353-6501