

研究課題別中間評価結果

1. 研究課題名： 稀少遺伝性炎症疾患の原因遺伝子同定に基づく炎症制御法の開発
2. 研究代表者： 安友 康二（徳島大学大学院ヘルスバイオサイエンス研究部 教授）
3. 中間評価結果

（1）研究課題の進捗状況と成果の見込みについて

○総合評価コメント：

本研究課題は、ヒトの稀少遺伝性の炎症性疾患の原因遺伝子を同定し、その機能解析を通じてヒト炎症性疾患の発症、病態形成に関わる重要経路を明らかにすることを目的としている。これまでに、ゲノムサンプルを用いた連鎖解析、エクソーム解析により原因遺伝子を同定し、その機能的意義について動物モデルを樹立することにより明らかにしてきている。また、脂肪萎縮を伴う自己炎症性症候群、家族性寒冷蕁麻疹、家族性肺線維症の原因遺伝子を同定し、それぞれの動物モデルを樹立することにも成功しており、それぞれの原因遺伝子がどのようにヒトの慢性炎症性疾患の発症に関わるのか、またより頻度の高い慢性炎症を基盤とする疾患群の病態にどのような役割を持つかということを明らかにする上で極めて重要な知見とツールが得られている。

これまでのところ、研究は期待通りに進捗しており、特に稀少遺伝性炎症性疾患の原因遺伝子同定とそれに基づく炎症制御法の開発においては想定を超える進捗が見られている。ここにゲノム編集技術を活用することにより、さらに良い病態解析モデルや治療モデルの作製が期待できる状況となっている。今後は、炎症性疾患の家族発症例のみならず、孤発例にまで研究の対象を広げることが期待され、そのためにも、メカニズム解析を行う研究員の雇用等による研究実施体制の強化が望まれる。