

**先端研究助成基金助成金(最先端・次世代研究開発支援プログラム)
実施状況報告書(平成22年度)**

本様式の内容は一般に公表されます

研究課題名	RAS/MAPKシグナル伝達異常症の原因・病態の解明とその治療戦略
研究機関・ 部局・職名	東北大学・大学院医学系研究科・准教授
氏名	青木 洋子

1. 当該年度の研究目的

平成22年度には、これまでに収集した RAS/MAPK シグナル伝達症が疑われる患者サンプルにおいて既知の遺伝子（10 種）の遺伝子解析を行うことを目的とする。またその症状からグルーピングを行う。

2. 研究の実施状況

RAS/MAPK シグナル伝達異常症は、心臓疾患・特徴的な顔・発達の遅れなどを示し、少数に癌を合併する先天異常症である。2001年に初めの原因遺伝子が同定されて以来、これまでにその原因遺伝子が10種類以上明らかになってきたが、患者の約40%では未だに原因が不明である。またどのようなメカニズムでその症状がおこるのかについては、未だに明らかではない。本研究では本疾患の新規原因遺伝子解明と、その病態メカニズムの解明を目的としている。

これまでに400例以上の RAS/MAPK シグナル伝達症が疑われる患者由来のサンプルとその臨床症状を収集し、遺伝子解析研究を行ってきた。平成22年度には、効率的に遺伝子変異を同定するために、遺伝子変異の頻度が高い遺伝子・エクソンを選択し、同じ条件でPCRによる増幅とシーケンス解析が可能かどうか検討を行った。その結果、遺伝子変異の頻度が高い62エクソンを効率よく増幅し解析を行うことが可能になった。平成22年度全体としては、遺伝子診断を希望した計80例に対して遺伝子解析を行いこれまでに41例に病気の原因と考えられる遺伝子変異を同定している。遺伝子解析後に、その臨床症状と遺伝子変異を照らし合わせて最終的な診断を検討した。また本年度は、本研究の目標の一つである新規原因遺伝子の同定を行うために、次世代シーケンサーを用いた遺伝子解析の実験条件検討を開始した。

様式19 別紙1

3. 研究発表等

雑誌論文 計〇件	(掲載済み一査読有り) 計〇件 (掲載済み一査読無し) 計〇件 (未掲載) 計〇件
会議発表 計〇件	専門家向け 計〇件 一般向け 計〇件
図書 計〇件	
産業財産権 出願・取得状 況 計〇件	(取得済み) 計〇件 (出願中) 計〇件
Webページ (URL)	http://www.medgen.med.tohoku.ac.jp/ (研究室homepage)
国民との科 学・技術対話 の実施状況	実施なし
新聞・一般雑 誌等掲載 計〇件	
その他	該当なし

4. その他特記事項

該当なし

実施状況報告書(平成22年度) 助成金の執行状況

本様式の内容は一般に公表されます

1. 助成金の受領状況(累計)

(単位:円)

	①交付決定額	②既受領額 (前年度迄の 累計)	③当該年度受 領額	④(=①-②- ③)未受領額
直接経費	126,000,000	0	43,850,000	82,150,000
間接経費	37,800,000	0	13,155,000	24,645,000
合計	163,800,000	0	57,005,000	106,795,000

2. 当該年度の収支状況

(単位:円)

	①前年度未執 行額	②当該年度受 領額	③当該年度受 取利息等額 (未収利息を 除く)	④(=①+②+ ③)当該年度 合計収入	⑤当該年度 執行額	⑥(=④-⑤) 当該年度未執 行額
直接経費	0	43,850,000	0	43,850,000	400,000	43,450,000
間接経費	0	13,155,000	0	13,155,000	113,380	13,041,620
合計	0	57,005,000	0	57,005,000	513,380	56,491,620

3. 当該年度の執行額内訳

(単位:円)

	金額	備考
物品費	400,000	実験用試薬等
旅費	0	
謝金・人件費等	0	
その他	0	
直接経費計	400,000	
間接経費計	113,380	
合計	513,380	

4. 当該年度の主な購入物品(1品又は1組若しくは1式の価格が50万円以上のもの)

物品名	仕様・型・性能 等	数量	単価 (単位:円)	金額 (単位:円)	納入 年月日	設置研究機関 名
特になし				0		
				0		
				0		