

2021 年 4 月 22 日

再生医学・再生医療の先端融合的共同研究拠点
2020年度共同研究報告書

京都大学ウイルス・再生医科学研究所長 殿

研究代表者（申請者）
所属：理化学研究所骨関節疾患研究チーム
職名：チームリーダー
氏名：池川志郎

下記のとおり共同研究課題の実施結果について報告します。

記

1. 研究課題：大規模ゲノム解析に基づく遺伝性側弯症の分子病態の解明
2. ウイルス・再生医科学研究所共同研究者：戸口田淳也、吉富 啓之
3. 研究期間：2020年4月1日～2021年3月31日

4. 研究経過及び研究成果：

インフォームドコンセントのもと、先天性側弯症（congenital scoliosis: CS）、脊椎肋骨異形成症（spondylo-costal dysostosis: SCDO）などの遺伝性側弯症の検体（末梢血あるいは皮膚組織）を詳細な臨床情報・画像情報とともに収集した。患者、家族のゲノム DNA を抽出し、全 exome 解析により、遺伝子変異を探索した。目下、100 検体分の全 exome データを、新たに作成した独自のプログラムを用いて、解析中である。

5. 研究成果の公表

※発表論文リスト（謝辞が明記されたもの。掲載予定、プレプリントを含む。準備中も可）、学会発表、特許取得等

1. India -Japan Webinar on "Rare Genetic Disorders" by Embassy of India. Genomic Study of Rare Diseases of Skeleton. Oct. 16, 2020. Tokyo (web)
2. 「ゲノム医療と整形外科：パーソナルゲノム時代に取り残されないために」, ちば 整形外科エキスパートカンファレンス 2020, 2020.08.22, 千葉 (on line 講演)
3. 「整形外科のゲノム医療：現在、過去、未来」, 第 135 回中部日本整形外科災害外科学会・学術集会(教育研修講演), 2020.10.09, 島根 (on line 講演)