

国際学会発表報告書

2024年10月7日

日本先天異常学会
理事長 小崎 健次郎 殿

所属機関 筑波大学

氏名 鈴木 寿人

演題名	Discovery of Novel Genes Causing Neurodevelopmental Disorders		
参加学会名		開催国名	
13 th Conference of Undiagnosed Diseases Network International		韓国	
発表日	開催国名	発表種別	
2024年 9月 5日	韓国	口演	
概要ならびに成果（1,000字以上記入すること）			
<p>Undiagnosed Disease Network International (UDNI) は Wilhelm Foundation が後援する組織であり、希少疾患の診断と治療の開発を目的とした国際ネットワークグループである。米国 NIH が主導する Undiagnosed Diseases Network を中心に、日本の AMED の Initiative on Rare and Undiagnosed Disease (IRUD)、また類似した研究を行っている国々の代表が集まり、新規診断技術や新規プログラム・ツール、治療法の開発状況の情報共有と、遺伝子解析技術の国際的な普及を目的に国際会議を行っている。</p> <p>申請者は、韓国で実施された第 13 回の UDNI 国際会議で、IRUD を通じて新規疾患として確立した 4 つの知的発達症の原因遺伝子 (OTUD7A, CTR9, DPYSL2, DHX9) について報告を行った。患者にみられる症状や遺伝子解析を行った手法に加えて、モデル動物研究者との共同研究を通じて実施した機能解析の結果をまとめて、新規疾患として報告したものである。聴衆の反応として、日本から多くの新規疾患の原因遺伝子が報告できていることに驚かれ、日本では臨床医・遺伝解析者・基礎研究者間の連携がどのようにすることでスムーズに実施できているのか、患者情報の共有をどのようにしているのか、フロアで質問を多く受け、日本の先天異常症候群の研究について高く評価されたと認識している。</p> <p>他国からの発表では、ロングリード型次世代シーケンサーによるゲノム構造異常の検出手法、ショートリード型次世代シーケンサーによる新規トランスポゾン挿入部位の検出手法など報告があり、IRUD を通じて未解決の先天異常症候群に対する切り口として有用な情報を数多く得ることができた。国際連携としては、次世代シーケンサーによる遺伝子解析の技術交流のためバイオハッカソンの実施（次回、米国メーヨークリニックでの開催予定）、患者情報の共有のためのプラットフォームの構築などが話し合わせ、日本でも国際標準にのっとりデータベースの運用が実施できるように、情報のアップデートを行った。</p> <p>さらに、国際交流・国際連携を主眼に置いている学会でもあり、人材交流として今回の学会ではアジアからの参加者が多く、現地の韓国の研究者のほか、台湾、中国、ベトナム、タイ、インドからの参加者と交流することができ、今後の共同研究の実施などが期待された。</p>			

