



東北大学 東北メディカル・メガバンク機構  
**第11回 東北遺伝医学セミナー**

# 「日本人難聴遺伝子変異データベース の構築と臨床応用」

[講師] 西尾 信哉 先生 (信州大学医学部 耳鼻咽喉科 助教)

先天性難聴は newborn 1,000 人に 1 人に認められる頻度の高い疾患である。原因遺伝子毎に臨床像が異なるため、予後の予測や治療法の選択などに遺伝学的検査が有用である。本邦では 2012 年に「遺伝学的検査 (先天性難聴)」が保険収載され、高頻度に認められる遺伝子変異のスクリーニング検査が可能となり全国の大学病院を中心に日常的に実施されている。今後の遺伝子診断の診断率の向上のためには新規変異の追加が必要不可欠であるが、100 種類ぐらいの遺伝子が関与するため効率的に解析する事が困難であった。本研究では、次世代シーケンサーを用いて日本人難聴患者およびコントロールの合計 2,370 名を対象に既知難聴原因遺伝子の網羅的解析を行うとともに日本人難聴遺伝子変異データベースを構築した。発表では次世代シーケンサーを用いた遺伝子変異データベースの有用性とともに、実際に臨床応用に向けて現在行っている取り組みに関して紹介する。

日本人類遺伝学会 GMRC 更新：2 単位

GMRC 運営委員会 ToMMoGMRC アドバンストセミナー：ポイント 1 点

臨床遺伝専門医制度：1 単位

認定遺伝カウンセラー制度：5 単位

# 2015. 8. 25 [火] 18:00 - 19:30 17:30 開場

会場 | 医学部 6 号館 1 階 講堂 ※参加申込は不要です。直接会場にお越しください。

主催 | 東北メディカル・メガバンク機構 人材育成部門、広報・企画部門 (共同開催)

お問い合わせ | 東北メディカル・メガバンク機構 広報・企画部門 (担当：長神)

TEL: 022-717-7908 (内線 7902) FAX: 022-717-7923 E-Mail: pr@megabank.tohoku.ac.jp