

原因不明の 脊髄小脳変性症の謎を解く

～遺伝子解析から新しい診断法へ～

山田 一貴

北海道大学 大学院 医学院

神経病態学分野 神経内科学講座



未来社会のあるべきかたち

- ◆原因不明で苦しむ患者さんが一人でも少ない社会
- ◆遺伝子解析によって誰もが適切な診断を受けられる社会
- ◆新しい治療法の開発につながる医療の実現

●なぜこの研究が必要？

脊髄小脳変性症は、歩きにくさや手足の

ふるえ、話しづらさなどを引き起こす

神経の病気です。

現在、多くの原因遺伝子が見つかっていま

すが、それでも原因が分からない患者さん

が未だに多く存在します。

- 原因がわからないと、
- 正しい診断が難しい
- 将来の見通しが立てにくい

新しい治療法の開発が進みにくい

という問題があります。

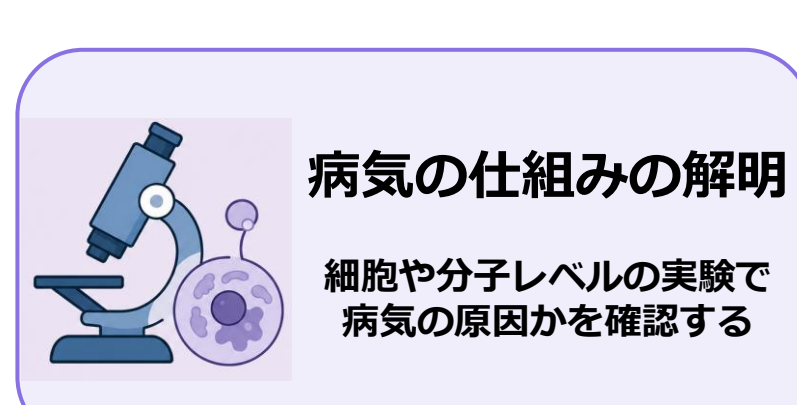
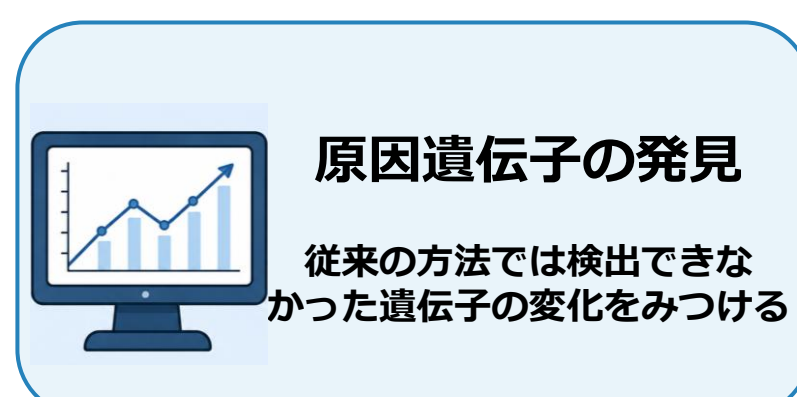
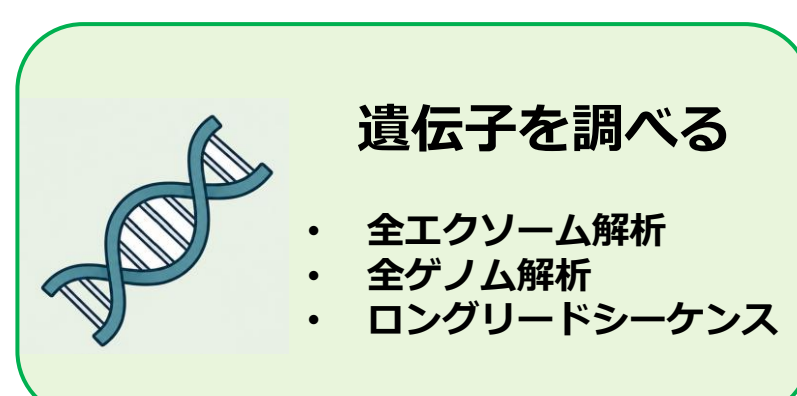


●私の研究

私は最新の遺伝子解析技術を用い、

「見つかっていない病気の原因」

を探しています。



主に使用する技術

- ・ 全エクソーム解析
- ・ 全ゲノム解析
(遺伝子全体を広く調べる技術)
- ・ ロングリードシーケンス
(従来の方法では難しい領域も解析可能)
- ・ 細胞実験
- ・ 機能実験
(遺伝子の変化が病気にどう関わるか調べる)

●この研究で期待される未来

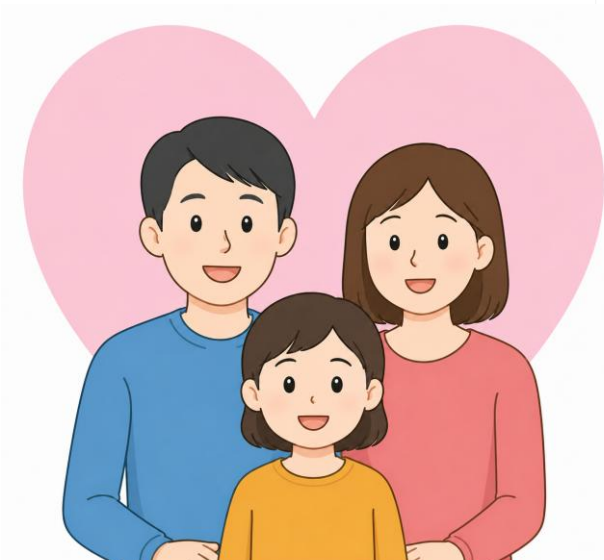
✓ 原因不明だった患者さんの
診断率向上

ひとり一人にあった診断を提供できるようになります。



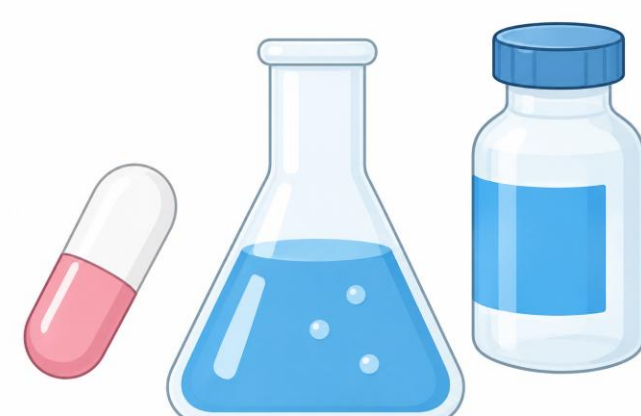
✓ 患者さんや家族の不安軽減

病気の原因や見通しが分かることで、安心して生活できるようにつなげます。



✓ 新しい治療開発への第一歩

病気の仕組みが分かることで、新しい治療薬や治療法の開発につながります。



遺伝子研究を通して、ひとり一人に
合った医療を実現し、神経難病で苦し
む患者さんを減らすことを目標として
います。



北海道大学神経内科公式SNSアカウント



X (旧Twitter)



Instagram



Facebook

北海道大学神経内科では、最新の遺伝子解析技術と臨床・基礎研究を組み合わせ、
難病の原因解明と新しい医療の実現に取り組んでいます。



北海道大学