令和２年度　臨床研究テーマ成果報告書

診療科（部）名：矯正科
第３期中期目標･中期計画期間中の臨床研究テーマについて該当するものにチェックを入れてください。(塗りつぶし可) □１．口腔領域における新規組織再生・再建法の開発 □２．高齢者の特性に配慮した口腔疾患の予防法・診断法・治療法の開発 ■３．顎口腔機能の維持増進に関する研究 □４．歯科医学臨床教育の質保証に関する研究 □５．その他
研究期間：2019/4/1～2023/3/31
研究課題名：顎顔面口腔領域に認められる先天性疾患の原因遺伝子の探索
研究課題の概要及び成果：研究課題の概要及び成果：研究課題の概要及び成果：顎顔面口腔領域に特徴を持つ様々な先天異常や症候群が存在するが、それらを有する患者は特徴的な所見から症候群の診断がなされることがあり、既知、未知を含め原因遺伝子が特定されていないことがある。本研究では、臨床において遺伝子診断のなされていない、もしくは原因遺伝子が特定されていない、あるいは原因遺伝子がわかっていてもその遺伝子異常が特定されていない症候群の患者を対象として、血液や口腔粘膜等の組織を採取し、さまざまな遺伝子解析を行い、その原因遺伝子の特定を試みるとともに、その症候群の特徴から原因遺伝子の果たす役割や他の遺伝子との関連などを探索している。本年度はこれまでの顎顔面形成不全家族患者から同定された遺伝子変異を動物モデルにゲノム編集を用いて挿入し表現形の解析を行っている。また本年度は日本医療研究開発機構（AMED）が主導する未診断疾患イニシアチブ Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases（IRUD）と協力して口唇口蓋裂を伴う Baraitser-Winter 症候群の新規原因遺伝子（ACTB 遺伝子）を同定した。
上記概要・成果に関連する図表等
当該臨床研究が「口の難病プロジェクト」に関連しているか否か下記のＢＯＸのいずれかにチェックを付してください。(塗りつぶし可) □　関連がある ■　関連はない