

RESEARCH FELLOW 公募
国立循環器病研究センター研究所 各部紹介

| | |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|
| 部・室名 | 創薬オミックス解析センター |
| 責任者(部長名・室長名) | 蒔田 直昌 |
| <p>研究内容</p> <p>循環器疾患の未知の病態を解明するためには、ゲノム・RNA・タンパクなどの網羅的解析を行うだけでなく、<i>in vitro</i>, <i>in vivo</i> 機能と総合的に評価するシステムの構築が重要であり、さらにそれを個別化予防医療に発展させることを目指している。</p> <ul style="list-style-type: none"> ● ブルガダ症候群などの遺伝性不整脈における突然死の遺伝的リスクの同定と個別化先制医療の確立:我々は、遺伝子解析とパッチクランプ機能解析の融合研究によって、機能低下型の <i>SCN5A</i> 変異が突然死の唯一の確実なリスク変異であることを立証した(論文 1)。現在 GWAS によって、世界で初めて突然死に関連するコモンバリエントを 2 つ同定し、突然死の発症前リスク層別化を目指している。 ● 不整脈・心筋症の国際共同ゲノム研究:特発性心室細動・進行性伝導障害・拡張型心筋症など様々な未知の循環器疾患の病態を解明するために、主としてヨーロッパとの研究協力体制で大規模ゲノム解析研究を行っている(論文 2・3) ● 重症心筋症・致死性不整脈における多層オミックス研究:患者の検体を用いた網羅的ゲノム解析のみならず、心筋の病理組織切片などの超微量検体を用いた RNA・タンパク・エピゲノムの網羅的解析を行い、これらの疾患の未知の病因や心臓移植に伴う拒絶のメカニズムを探索している。 | |
| <p>直近 3 年間の業績</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Ishikawa T, Makita N. et al. Functionally validated <i>SCN5A</i> variants allow interpretation of pathogenicity and prediction of lethal events in Brugada syndrome. <i>Eur Heart J</i> 42: 2854-2863, 2021. 2. Lahrouchi N, Makita N et al. Transethnic Genome-Wide Association Study Provides Insights in the Genetic Architecture and Heritability of Long QT Syndrome. <i>Circulation</i> 142: 324-338, 2020. 3. Ishikawa T, Makita N. Cardiac Emerinopathy: A Nonsyndromic Nuclear Envelopathy With Increased Risk of Thromboembolic Stroke Due to Progressive Atrial Standstill and Left Ventricular Noncompaction. <i>Circ Arrhythm Electrophysiol</i> 13: e008712, 2020. | |
| <p>その他 情報</p> <p>紹介ビデオ: https://youtu.be/qrKwBSMO67I</p> | |