

令和元年 基盤医学特論 開講通知 Information on Special Lecture Tokuron

“ゲノム医療実現へ向けた、網羅的ゲノム解析、人工知能を用いた遺伝子関連疾患へのアプローチ”



講師: 要 匡 先生

(国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部・部長)

いわゆる希少・難病は、遺伝子関連疾患が多いとされている。その種類は現在8,500(OMIM登録数)を越え、診断が困難、原因や病態が不明といった疾患も多く存在する。

しかしながら、ゲノム解析技術の革新や人工知能(AI)の活用は、その原因解明や診断に大きな進展をもたらしており、また、遺伝子関連疾患の原因解明は、当該疾患ばかりでなく、ありふれた疾患への治療へも繋がり、ブロッカバスターの登場といった事例などが現れてきている。

そこで、本セミナーでは、遺伝子関連疾患解析の重要性を呈示するとともに、参画している小児希少・未診断疾患イニシアチブ(現 第二期IRUD)、ならびに、遺伝子機能解析、病態解析等を中心とした発展的プロジェクト、IRUD Beyondについて、研究部での実績を中心に紹介する。加えて、現在開発中の、遺伝性疾患データベースと自然言語処理、深層学習を得意とするAIを組み合わせた遺伝子関連疾患診断支援システムを中心に、AI活用の有用性について紹介したい。

日時: 令和元年5月20日(月) 17時00分~18時30分 (Time and Date: 17:00-May 20, 2019)

場所: 基礎研究棟1F 第2会議室 (Room: Conference Room #2 1st Floor of Building for Medical Research)

言語: 日本語 (Language: Japanese)

References

1. Iso M, Suzuki M, Yanagi K, Minowa K, Sakurai Y, Nakano S, Satou K, Shimizu T, Kaname T. The *CFTR* gene variants in Japanese children with idiopathic pancreatitis. *Hum Genome Var.* 2019
2. Iwasawa S, Yanagi K, Kikuchi A, Kobayashi Y, Haginoya K, Matsumoto H, Kurosawa K, Ochiai M, Sakai Y, Fujita A, Miyake N, Niihori T, Shirota M, Funayama R, Nonoyama S, Ohga S, Kawame H, Nakayama K, Aoki Y, Matsumoto N, Kaname T, Matsubara Y, Shoji W, Kure S. Recurrent de novo MAPK8IP3 variants cause neurological phenotypes. *Ann Neurol.* 2019

事前の申し込みは不要です。(No registration required)

関係講座・部門等の連絡担当者: 分子生物学 門松健治 (内線2060)

Contact Kenji Kadomatsu, Molecular biology course (Ext.2060)

医学部学務課大学院掛