

研究機関名：東北大学

受付番号：	2010-376
研究課題名	ビオチン代謝異常症とその類縁疾患のゲノム・遺伝子解析研究
研究期間	西暦 2010年 11月（倫理委員会承認後）～ 2015年 10月
対象材料	<input type="checkbox"/> 病理材料（対象臓器名） <input type="checkbox"/> 生検材料（対象臓器名） <input checked="" type="checkbox"/> 血液材料 <input type="checkbox"/> 遊離細胞 <input checked="" type="checkbox"/> その他（線維芽細胞、リンパ芽球・組織）
上記材料の採取期間	西暦 1993年 4月～ 西暦 2004年 9月
意義、目的	先天代謝異常症であるホロカルボキシラーゼ合成酵素欠損症とその疑いの疾患が対象。これまでに依頼を受けてホロカルボキシラーゼ合成酵素遺伝子解析を行い変異が陰性であった患者さん検体について、新しい原因遺伝子の検索を行う。新しい原因遺伝子が本疾患の新たな発症要因と分かれば、適切な治療薬の選択や予後予測などに役立つ可能性がある。
方法	遺伝病学分野にてすでに保存している DNA を用いて、あるいは線維芽細胞・リンパ芽球・組織から DNA を抽出し、本疾患の原因と考えられる遺伝子を解析する。また、ゲノム上の全遺伝子翻訳領域（エクソン；全ゲノムの約 1%）について塩基配列決定を行い新規原因遺伝子を明らかにする。
問い合わせ・苦情等の窓口	東北大学大学院医学系研究科・遺伝病学分野 022-717-8140