

19. 共同研究管理室

室長：黒木 陽子

【ミッション・目標】

共同研究管理室では、センター内における円滑な共同研究の推進支援と、研究に必要な施設や機器等の基盤整備に関わる業務を推進している。

研究所の各階に位置する共同利用機器室には、超純水製造装置、製氷機、オートクレーブ、乾熱滅菌器等の実験設備が配備されている。また、各種顕微鏡、細胞分取装置、キャピラリー型シークエンサー、次世代シークエンサー、定量PCR装置、シングルセル解析装置などの大型で精密な共同利用機器が設置されている。これらの実験機器に加えて、共用で可能な安全キャビネットやCO2インキュベーター等の細胞培養関連機器、核酸のフラグメント解析装置、恒温培養器、超低温フリーザー等の汎用性の高い共同利用機器の維持管理、並びに、研究所の施設に関わるインフラ整備が主要業務である。

また、テクニカルセミナーの開催を通じて、最新技術および新規機器に関する情報共有を行い、多くの研究者に有用な解析機器やソフトウェアについての情報提供を行なっている。さらに、ユーザーの希望に応じて、共同利用機器の取扱説明会の開催やテクニカルサポートに関する情報提供など、共同研究管理室が管理する共同利用機器や施設の有効利用と効率的な運用を推進している。

研究所の共同利用機器室及び臨床共同研究区域では、各研究部室、再生医療センター、臨床研究センターに所属する研究者の他、病院部門各科の臨床研究実施者が、実験スペースや共同利用機器を用いて研究を行なっている。上記の各センター並びに部室に属する研究者と緊密に連携しながら、滞りなく基礎研究、臨床研究が推進されるように努めている。今後、センター内の研究者とのさらなる連携体制の確立を目指して、同研究区域がより有効かつ効果的に利用されるよう支援する。

また、上記の研究支援業務に加えて、小児や周産期に関連する疾患研究を推進する。具体的には、先天性稀少難病に対する適切かつ質の担保された遺伝医療の実装を目標に掲げ、研究所内の各部室と共同研究を行っている。

【業務内容】

〔管理業務〕

当センターにおいて各研究者の研究活動が円滑に進むよう、共同利用設備・機器の管理運営を実施している。

1. 共同利用機器購入および共同利用機器保守契約の申請（要望機器の募集、使用頻度の調査、購入機器選定、共同研究管理委員会での審議、予算関連の委員会および部長会議での審議・報告、そして、要望書・見積書・仕様書・機器性能比較表および選定理由書・稼働状況資料・修理状況資料等の作成、各種会議資料の作成、施設・医療機器整備委員会への諮問、等）
2. 共同利用機器修理・部材の緊急発注・納品業務・伝票処理（メーカー問い合わせ、メーカー概算見積り・業者間見積りに基づく申請業務の仕分け、発注要求書類作成、納品・修理作業の立ち会い、等）
3. 研究者からの日々の問い合わせに対する対応（機器使用方法、機器故障時の修理・応急処置、等）

〔各種セミナー、機器取扱説明会の開催〕

研究者向けに、最新技術、最新機器（共同利用機器として有用な機器、技術、ソフトウェア、等）を紹介するテクニカルセミナー、テクニカルサポートセミナーを定期的に開催している。

1. 新規購入または既存の共同利用機器について、機器設置に関する業務並びに機器アップグレードなどのテクニカルサポート。
2. 機器やソフトウェアの取扱説明会の開催。
3. 新たな実験手法や解析技術に関する情報収集、その情報の所内研究者への提供。

【研究プロジェクトおよびその概要】

1. 先天性稀少難病の遺伝学的背景探索のための基礎的研究
近年のゲノム解析手法の進展およびヒトゲノムデータの共有化に伴い、先天性稀少難病患者に対する

遺伝学的背景の探索が急速に進められ、多くの疾患の発症原因が明らかになっている。しかしながら、依然として原因不明の疾患に悩まされている患者は少なくない。当研究室では、原因不明の先天性稀少難病の原因究明を目指したゲノム・エピゲノム解析を実施し、未診断疾患の原因究明を目指した研究を行なっている。既存のゲノム・エピゲノム解析手法に加えて新たな解析手法を導入し、先天性疾患を対象とした遺伝学的解析を進めることにより、疾患発症機序の解明、診断法ならびに検査法の開発に向けた研究を進めている。

2. 先天性疾患のクリニカルシーケンスの社会実装

クリニカルシーケンスとは、次世代シーケンサーを用いて患者の持つゲノム情報や疾患関連遺伝子を網羅的に解析し、検出されたゲノム配列の変化（バリエーション）の結果に臨床的な意味づけを行うことによって、診断や治療法選択の一助とする解析法である。先天性疾患患者の診療において、ゲノム情報は診断や適切な治療法選択のみならず遺伝カウンセリングの観点でも有用であるため、先天性疾患を対象としたクリニカルシーケンスの普及が望まれる。当研究室では、センター内に設置された衛生検査センターや、かずさDNA研究所かずさ遺伝子検査室と密に連携し、国内における先天性疾患のクリニカルシーケンスや遺伝学的検査の普及を目指した取り組みを進めている。また、遺伝学的検査手法の高精度化や新規検査法の開発など、未診断疾患の診断率向上に向けた研究を行なっている。

本研究の推進は、先天性疾患における確定診断、より良い治療法の選択、病態の予後予測を可能とし、治療成績の向上、医療費削減、医療の均てん化に貢献するものである。また、本研究の成果は、原因不明の疾患の発症機序の解明にも繋がる。

〔医療・社会への貢献〕

1. 当センター病院や国内他施設から依頼される先天性疾患について、遺伝学的検査による臨床検査の提供（当センターに設置された、衛生検査センター先天性疾患遺伝学的検査部門との連携）。
2. 先天性疾患の遺伝学的検査およびクリニカルシーケンスの社会実装（かずさDNA研究所、かずさ遺伝子検査室との連携）。

【研究体制】

室長：黒木陽子（R4年1月～、ゲノム医療研究部成育疾患ゲノム研究室長兼任）
 上級研究員：松原圭子（R3年10月～）
 研究補助員：植田亜季（R4年7月～）
 共同研究員：田所恵子（R4年4月～）

【国内共同研究】

1. 国立成育医療研究センター研究所：深見真紀部長、要匡部長、中林一彦室長、宮戸健二室長、鏡雅代室長、岡村浩司室長、ほか
2. 浜松医科大学：緒方勤特命研究教授
3. 国立遺伝学研究所比較ゲノム研究室：豊田敦特任教授
4. かずさDNA研究所：小原收副所長
5. 別府大学食物栄養科学部：宮戸真美教授

【令和4年研究業績】

【研究費】

〔成育医療研究開発費〕

1. 2020C-20 黒木陽子 研究課題名「妊娠・出産に適した内分泌バランスとは？：不妊モデルからの解明、薬剤治療法の探索」（2022年度）

〔国内学会一般演題〕

4題（省略）

[国内学会講演・シンポジウム・招待講演・教育講演・特別講演]

1. 松原圭子. 「ゲノムインプリンティング」の正しい理解のために～ PWS のエピゲノム診断の現場から～シンポジウム New Insights of Molecular Genetics on Growth Disorders (phizer 主催) 2022.10.22

【その他】

[教育活動]

黒木陽子

1. 城西大学薬学部 非常勤講師
2. 東北大学 東北メディカル・メガバンク機構 非常勤講師
3. 神戸大学 大学院医学研究科 非常勤講師

松原圭子

1. 早稲田大学 先進理工学部 外部講師

[社会貢献]

黒木陽子

1. 国立研究開発法人日本医療研究開発機構 課題評価委員
2. 国立研究開発法人日本医療研究開発機構 科学技術調査員
3. 一般社団法人ゲノムテクノロジー研究会 委員

[研究所運営への貢献]

黒木陽子

1. 研究所共同研究管理委員
2. 研究所放射線安全管理委員
3. 研究所麻薬・毒劇物管理委員
4. 研究所リサーチコンシェルジュ

[倫理委員会承認研究課題]

1. 先天性疾患臨床診断のための遺伝学的検査提供体制の整備