

国立研究開発法人国立循環器病研究センター

研究開発課題名	致死性不整脈の原因心筋イオンチャネル遺伝子に同定される VUS のハイスループット機能評価法に関する研究開発	
機関名	国立研究開発法人国立循環器病研究センター	
研究開発担当者名	所属 役職	研究所 副所長
	氏名	蒔田 直昌

① 活動状況の評価

ブルガダ症候群のリスクとなる生殖系列変異について、ゲノム解析とハイスループット解析の両面から取り組み、SCN5A の LOF 変異の有無によって、致死性イベントの発症率に違いがあることが明らかになるなど、心臓突然死に関するメカニズム解析の一端をクリアにできた点で重要な研究である。また、パッチクランプを使い臨床的なフェノタイプをスクリーニング系に乗せることに成功している。

総合的に見て、優れた成果が得られたものと評価できる。

② 今後の活動への期待

オートパッチクランプのデータにばらつきが多く、この点の改良が今後の課題として残されている。新薬の開発へ繋がる研究であり引き続き、スクリーニング精度やスループットの改善を期待したい。