

AMED理事長賞

「社会共創」の観点を重視した研究開発とゲノム解析による新生児・小児医療への貢献

<受賞者>

武内 俊樹（慶應義塾大学 医学部 小児科学教室 専任講師）

<功績>

全国規模の拠点ネットワークを構築し、ゲノム解析による重症新生児への診断・治療に貢献する他、新規の先天異常症候群「武内・小崎症候群」を報告し、データシェアリングにより国内だけでなく海外の患児の確定診断に至った。

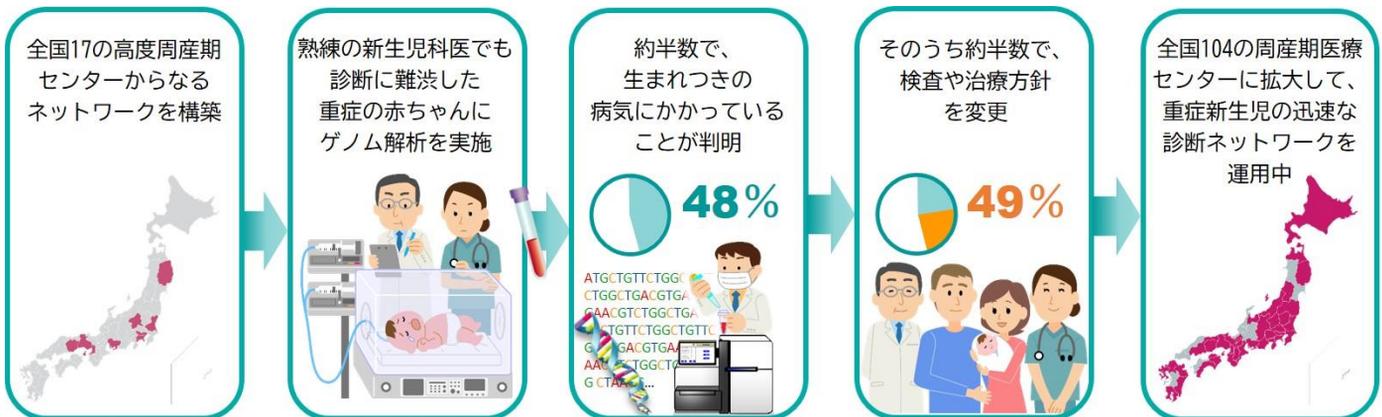


図1：新生児集中治療室における精緻・迅速な遺伝子診断に関する研究開発（Priority-i）での成果（2023年6月現在）

<概要>

● 高度周産期医療センターの拠点ネットワークを構築し、新生児期発症の遺伝性疾患に係る迅速診断の体制を強化した。この体制下でのゲノム解析により、先天性の遺伝性疾患が判明したり、検査や治療方針が変更されたりする等、重症新生児に対する新しい医療技術としての有用性が示された（図1）。

● 未診断疾患イニシアチブ（IRUD）により、CDC42遺伝子の新生突然変異による新規の先天異常症候群「武内・小崎症候群」を報告した（図2）。また、ゲノム解析とデータシェアリングにより、国内だけでなく、海外の患児の診断も確定し、治療へと結びつく等、国際協力にも貢献している。

● ゲノム医療研究に伴う倫理的・法的・社会的側面にも配慮しながら、持続可能な開発目標（SDGs）※への着実な貢献を果たす等、「社会共創」を重視した武内氏の研究開発により、治療可能な遺伝性疾患を持つ患児の個別化医療の実現とともに、世界最高水準にある我が国の新生児・小児科医療の更なる向上が期待される。

※持続可能な開発目標（SDGs）ターゲット3.2「新生児死亡率の低減や予防可能な死の根絶を目指す」

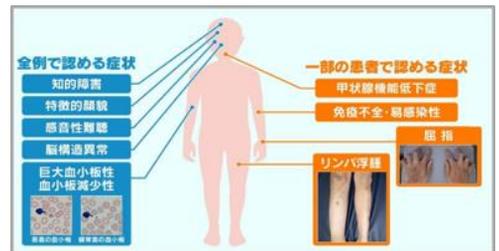


図2：武内・小崎症候群に認められる症状