

(別紙1)

総括研究報告書

課題番号	2023C-15						
研究開発課題名	ヒト精巣におけるエンハンサー候補ゲノム領域データの構築						
分類※	<input type="checkbox"/> ①	<input type="checkbox"/> ②	<input checked="" type="checkbox"/> ③	<input type="checkbox"/> ④	<input type="checkbox"/> ⑤	<input type="checkbox"/> ⑥	<input type="checkbox"/> ⑦
区分	<input type="checkbox"/> A	<input type="checkbox"/> B	<input checked="" type="checkbox"/> C	<input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> S		
主任研究者	所属	分子内内分泌研究部					
	役職	上級研究員					
	氏名	服部 淳					
実施期間	2023年 4月 1日 ~ 2024年 3月 31日						

※分類は下記①～⑦より選択

- ① 日本の成育分野の疾患の研究の基盤となる研究
- ② 診断、治療及び予防法の開発に関する研究
- ③ 発症機序や病態の解明等を行う研究
- ④ 診断や治療のための基準の開発等に関する研究
- ⑤ 患児・者のQOL向上に結びつく研究
- ⑥ 研究的視点や技術をもつ医療従事者を育てるための研究
(プロトコル作成のフェージビリティ研究)
- ⑦ 政策提言に結びつく研究

成果の概要

計画書に沿って、培養細胞を試料としてエピゲノム解析 (ATAC-seq および Micro-C 解析) を進めた。ATAC-seq のライブラリ作成を終了し、Micro-C 解析についても現在進行中である。また、上記と並行して行ったマウス Leydig 細胞のタンパク質近接性解析のデータをもとに性分化疾患の遺伝学的診断に資する基盤データの構築を進めた。タンパク質近接性解析データに加え公共データベースの精巣シングルセル RNA-seq のデータを用い、性分化疾患の主要な責任分子 NR5A1 とタンパク質-タンパク質相互作用をもち共役してはたらくと推測される性分化疾患新規責任遺伝子の候補をリストアップした。この新規責任候補遺伝子は、現在進行中の性分化疾患患者の遺伝学的解析に活用する。さらに上記のデータを参考に、複雑ゲノム構造異常に伴う性分化疾患症例の全ゲノムシーケンシングデータを解析し、当該症例のゲノム切断点から性分化疾患責任遺伝子のエンハンサー候補となる領域を同定した (2024年4月現在投稿準備中)。これらのエンハンサー候補領域の情報についても、現在進行中の性分化疾患患者の遺伝学的解析に活用する。この複雑ゲノム構造異常症例については、第28回日本生殖内分泌学会学術集会で一般演題口頭発表を行った。