

## 研究室紹介

独立行政法人  
国立成育医療研究センター研究所

### 分子内分泌研究部



部長 深見 真紀



部員

分子内分泌研究部は、世田谷の国立成育医療研究センター研究所の最上階にあります。晴れた日には遠くに富士山を望む大変恵まれた環境です。この部は、もともと小児思春期発育研究部という名称でしたが、センター独立行政法人化の後、より研究内容を反映した今の名称に変更されました。この研究部は、国立小児病院時代に田中敏章先生を中心に行われてきた小児内分泌疾患研究の流れをくんでスタートしました。小児思春期発育研究部になってからは、初代部長である緒方 勤先生（現・浜松医大教授）が部の体制を作り、研究を推進してこられました。これまで、単一遺伝子異常症、多因子疾患やインプリンティング異常症、環境因子を対象として、胎児・小児の先天疾患の発症機序の研究を行ってきました。約8年の緒方先生の在任中には、新規性分化疾患責任遺伝子の発見、尿道下裂や停留精巣の疾患感受性ハプロタイプの同定、新たなインプリンティング異常症の疾患概念確立などのさまざまな成果が発表されました。

2011年に緒方先生が浜松医科大学小児科教授に就任され、深見が部長に着任いたしました。現在、ようやく新体制が整いつつある段階です。なお、緒方教授は、客員部長として引き続き分子内分泌研究部の研究推進に参加してくださっています。現在、この研究室では、約15名の研究者、研究補助員、大学院生が活動しています（人数が不定なのは、短期で研究に参加しているメンバーがいるからです）。メンバーは、小児科医師が多いですが、医学部以外の出身の研究者も多く在籍しています。メンバーの中には子育て中のお父さん・お母さんが多いため、部のパーティーは子どもたちが大勢参加してたいへんにぎやかです。

子どもの研究の基本は、臨床検体の解析です。緒方前部長の在任中から国内外の臨床医の先生方との共同研究体制が作られ、さまざまな臨床検体や臨床データが集積されてきました。これまでに数千の検体が集まっており、現在も毎日血液や組織が届いている状況です。特に、成育医療研究センターの各診療科、慶應義塾大学の小児科と産婦人科、名古屋市立大学泌尿器科、獨協医科大学越谷病院小児科などの施設からは、非常に多くの検体をいただいています。また国内外の施設の先生から、世界でも稀な疾患のご紹介をいただいています。なお、日本国内の医療機関の先生方からいただく検体は、正確な臨床診断がなされ、的確な検査データが付けられています。このように非常に高いレベルの医療を行っておられる臨床医の先生方と共同研究をさせていただけることは、私どもの何よりの財産です。このような貴重な検体を解析させていただくことによって、新しい知見が得られてき

ています。

さらにこの研究室では、臨床検体の解析によって得られた成果をもとに、動物モデルや細胞実験などを行って疾患発症機序を解明しています。このような実験に関しては、国立成育医療研究センター研究所内の他研究部や病院の先生方、また、東京大学、早稲田大学、東京医科歯科大学、福井大学、九州大学などさまざまな研究機関の研究者の先生方と共同研究を行い、ご指導をいただいています。それぞれの分野で世界のトップを走っておられる先生方にご指導いただけるのは大変恵まれていると思います。

近年、遺伝子解析の技術が急速に進歩し、次世代シーケンサーやアレイ CGH などが普及してきました。これらによって、これまでは検出することができなかった遺伝子変異やゲノム構造異常がみつかるようになってきました。また、インプリンティング異常症や遺伝子発現異常症など、遺伝子翻訳領域外の異常に起因する疾患も

見い出されてきています。そのため、原因不明であった疾患の発症機序がこれから急速に解明されていくと予想されます。

私自身は、このような時代にヒトの分子遺伝学研究ができることを大変幸せなことだと考えています。世界中から次々と新しい論文が発表されていくなかで、独自の成果を挙げることは難しいことではありますが、さまざまな先生との共同研究を通じて価値のある知見の獲得を目指したいと思います。今回は字数の関係でお1人おひとりの名前を挙げることはできませんが、いつもこの研究室をサポートし、指導してくださっている先生方には深く感謝しております。なお、私たちは、これからも常に新しい共同研究プロジェクトを始めていきたいと考えております。また、研究に興味をもたれた若い先生方のサポートをして、(短期でも)実験に参加していただけるようにしたいと思っています。機会がありましたらどんなことでも、お声をかけていただければ幸いです。