



病気が原因がわからない重症の赤ちゃんに対する 遺伝情報解析による原因の解明

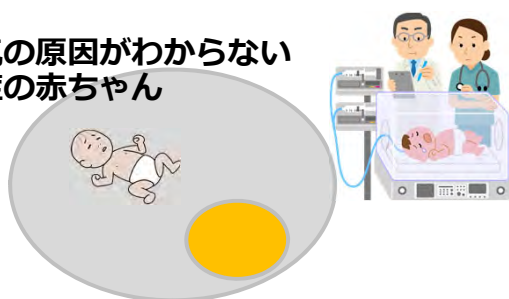
国立大学法人岡山大学 学長
那須保友

岡山大学 学術研究院 医歯薬学域 小児発達病因病態学分野 教授
武内俊樹



病気が原因がわからない重症の赤ちゃん

病気が原因がわからない
重症の赤ちゃん



新生児集中治療室に入室する赤ちゃんの
1 割が遺伝性疾患を持つ

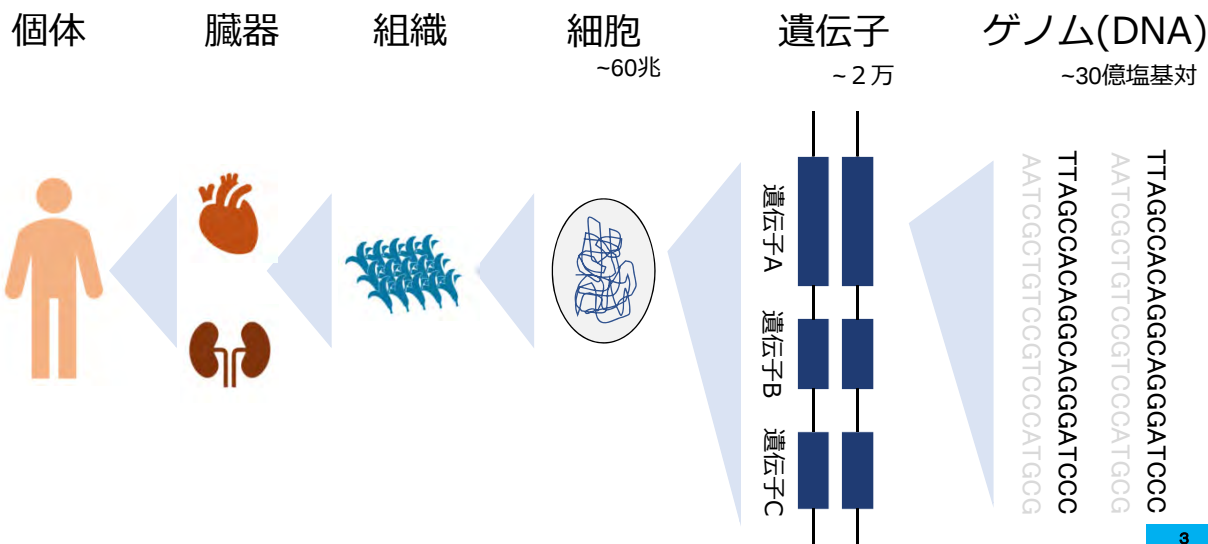
...ATGCTGTGCTGTTACGTGAG...



...ATGCTGTACTGTTACGTGAG...



体の「設計図」に相当する遺伝情報（ゲノム）



3

病気の原因がわからない重症の赤ちゃんの難しさ

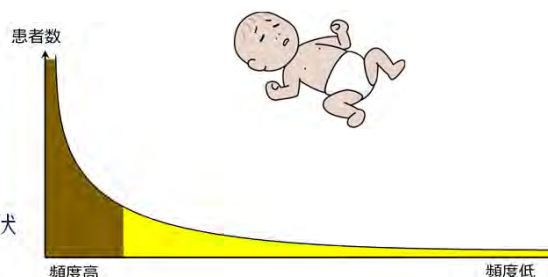
医学的な課題

原因となる遺伝性疾患の数が多い
(数千種類)

多くの検査を行うこと難しい

見た目や症状からは診断が難しい
元気がない、ミルクを飲まないといった非特異的症状

体力がなく、すぐに悪化しやすい



4

病気の原因がわからない重症の赤ちゃんに対する 遺伝情報解析による原因の解明

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（2019-2023年度）

重症新生児に対する迅速なゲノム診断の医療実装に関する研究開発（2024年度～）

研究代表者：武内俊樹

診断に苦慮する重症新生児

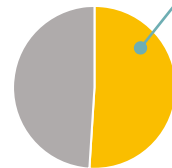
467名

にゲノム解析*



51%

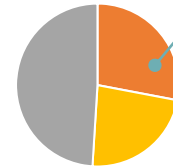
で診断確定



診断確定例のうち

55%が

介入可能疾患**

*エクソームを実施し、
陰性例は全ゲノム解析を実施**介入可能な遺伝性疾患（2,285遺伝子）
米国NIH - Clinical Genomic Database

最初85例についてはSuzuki ..Takenouchi. J Pediatr, 2022に報告済

5

劇的な治療効果が得られた例

意識が悪い
心臓の動きが弱い
強い貧血TGTTCTGTTACGATG
CTGTTCTGTTACGTTG
AG...パントテン酸と
ビオチンの大量投与ご両親の声：
原因が早くわかり、治療を受けられて、
笑顔が増えて本当に嬉しいです

複合ビタミン輸送体異常症（SLC5A6）

生まれつき、必要なビタミンを体内に
取り込むことができない体質

Ogawa...Takenouchi. Am J Med Genet 2025 (in press)

6

病気の原因がわからない重症の赤ちゃんの難しさ

社会的な課題

いつどこで生まれるかわからない

転院や外来受診が容易ではない

新生児専門医と臨床遺伝専門医がともに常勤する病院は都市部に偏在している

わが国の
総合/地域母子周産期医療センター
~500施設
新生児集中治療室病床数
~3,300床



7

全国的新生児集中治療室への提供に向けて

解決

遠隔遺伝カウンセリング



ご家族・主治医



ゲノム解析担当医

136施設が参加

(うち66施設が総合周産期母子医療センター)

わが国のNICU全病床数の

51%をカバー



2025年2月現在

令和5年度日本医療研究開発大賞（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

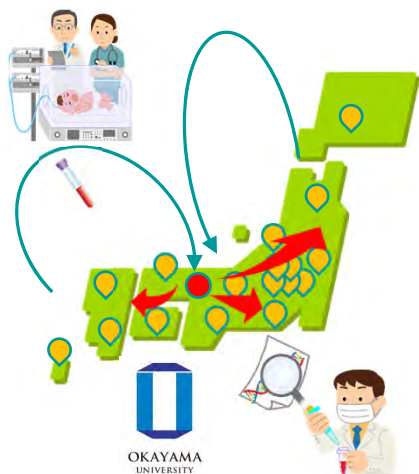


岸田総理大臣 三島AMED理事長

日本のどこに生まれた
重症新生児にもゲノム診断を提供
できる体制を目指したい

8

4月から岡山大学が研究拠点に



国立大学法人岡山大学
第15代学長(第5代法人の長)
那須 保友

地域中核・特色ある研究大学 岡山大学が拓く今と未来

OKAYAMA
UNIVERSITY
×
SDGs



私たちは大学が地域と地球の未来を共創し、世界を変革させ、持続可能な社会を実現させる“力”があることを信じています

SDG 3.2

すべての国が新生児死亡率を少なくとも出生1,000件中12件以下まで減らし、5歳以下死亡率を少なくとも出生1,000件中25件以下まで減らすことを目指し、2030年までに、新生児及び5歳未満児の予防可能な死亡を根絶する。

本件お問い合わせ先：武内俊樹

岡山大学 学術研究院 医歯薬学域 小児発達病因病態学分野 教授

Phone: 086-235-7372 Email: toshiki.take@okayama-u.ac.jp