

重点研究クラスター講演会

日時： 2018年6月25日(月) 17:00-18:30

場所：徳島大学内藤井節郎記念医科学センター

1階 藤井節郎記念ホール

演者：廣井 昇 (Noboru Hiroi)

アルバート・アインシュタイン医学校

演題：染色体欠失重複からみた精神疾患のメカニズム



講演要旨

塩基多型が、精神疾患に寄与する遺伝子変異として今まで広範に調べられてきた。塩基多型は個々ではあまり高い寄与度は無いが、違う遺伝子の塩基多型が100単位で並存すると、精神疾患を高い頻度で引き起こす要因になることがわかってきた。これとは別に、只一つの遺伝子変異で、これ以上の寄与度を持つ染色体欠失重複が2007-2008年に多く発見された。染色体欠失重複は、自閉スペクトラム症、統合失調症、知的障害、注意欠陥/多動性障害などを高率に引き起こす。その類を見ない高い浸透度と再現性ゆえに、染色体欠失重複は精神疾患のメカニズムを解明する糸口になりうるものであると期待されている。また、なぜ同じ染色体欠失重複が個々人で多様な精神疾患を引き起こすかなど、今までの精神疾患の概念に疑問を投げかけているものである。この疑問に答えるためには、個々の染色体数変異に内包されている多くの遺伝子がどのように多様な表現型に関わっているかの理解が必要だが、人では個々の内包遺伝子だけに限定された欠失重複がないため理解が進んでいない。われわれのグループは、20年にわたり、遺伝子操作で作られたマウスや細胞モデルを使って、染色体数変異に内包される単一遺伝子と精神疾患の様々な構成要素との間の関連性を同定してきた。本講演では22q11.2染色体欠失重複を例に、精神疾患構成要素のメカニズムとして浮かび上がってきた脳内メカニズムを議論する。マウス、細胞モデルは、染色体欠失重複の遺伝子を通して、精神疾患のメカニズムだけでなくメカニズムに基づいた治療法の開発に貢献することが期待される。

●本講演会は、大学院医科学教育部、栄養生命科学教育部、口腔科学教育部の大学院特別講義、ならびに、クラスターコアセミナー(脳科学クラスター)を兼ねています。大学院生の皆さまも、ぜひご来聴ください。

●連絡先：大学院医歯薬学研究部・精神医学分野 (内線 2317)
先端酵素学研究所・病態システム酵素学分野 (内線 2561)