

## HIGO プログラム最先端研究セミナー/リエゾンラボ研究会

日時:10月7日(金) 17時~18時30分

場所:奥窪記念ホール (臨床医学教育研究センター 1階)

※Zoom 配信はありません

### ● 脆弱 X 症候群関連遺伝子の新しい細胞内機能

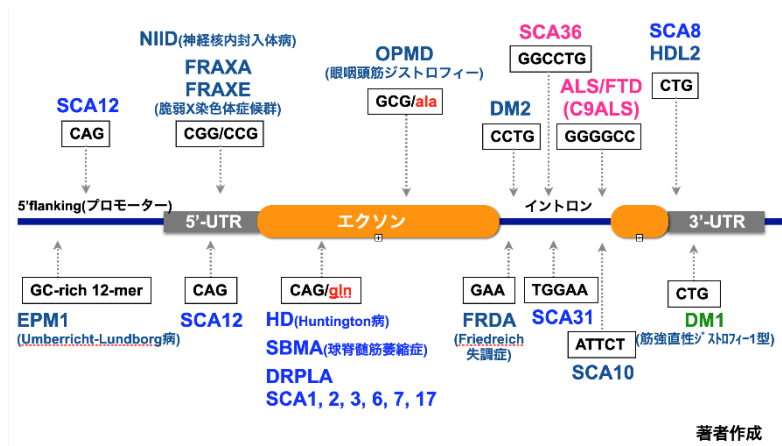
北條浩彦 国立精神・神経医療研究センター神経研究所 室長

脆弱 X 症候群は、発達遅滞/知的障害、進行性の小脳失調、パーキンソン様症状、認知障害、精神症状を主徴とする遺伝性の疾患である。その責任遺伝子は、X 染色体長腕末端 (Xq27.3) にある Fragile X mental retardation 1 (FMR)1 遺伝子であり、病因となる変異は、CGG 繰返し (リピート) 配列が異常伸長することである。今回、これら脆弱 X 症候群に関係する FMR1, FXR1, DLG4 遺伝子について新しい細胞内機能を見出した。タンパク質品質管理にこれらの分子やその mRNA が関わっていることを見出したので紹介する。

### ● リピート病の病態と臨床 – 非 CAG リピート病を中心に –

古谷博和 高知大学医学部脳神経内科学教室 特任教授

1993年に筋強直性ジストロフィー (DM1) で初めて見つかった塩基配列が繰り返されるリピート病は、エクソン以外にリピート変異がある疾患群が存在する。リピートは、イントロン、5'-UTR、3'-UTR、プロモーター領域にある。今回自験例を中心に、3'-UTR リピート病の DM1, SCA8、イントロンリピート病の C9ALS, SCA31、5'-UTR リピート病の神経核内封入体病、プロモーター領域にリピートが存在する Unberricht-Lundborg 病(EPM1)などを例として取りあげ、その臨床症状、分子病態についてレビューを行う。



著者作成

【連絡先】 発生医学研究所幹細胞誘導分野 江良沢実 内線 6589