



東北大学グローバルCOE

## 第6回

# Network Medicine特論

## 講義のお知らせ

# 呉 繁夫 博士

(医学系研究科小児病態学分野・教授)

## 小児難病の病因遺伝子の同定

日時: 8月27日(月)17時30分

場所: 医学部5号館201号室

小児科は、先天代謝異常症などを含む先天性疾患の診療・研究を行なうところに大きな特徴がある。これらの先天性疾患の発症には、遺伝学的要因が強く関与しており、その要因の解明を目指している。具体的には、CGHマイクロアレイ、全ゲノム相関解析、などの手法を用いた疾患感受性遺伝子の同定、及びノックアウト・マウスやトランスジェニック・マウスを用いた発症メカニズムの解析をしている。最近では、小児脳卒中の主因であるモヤモヤ病の疾患感受性遺伝子RNF213の同定し、葉酸代謝酵素であるグリシン開裂酵素系と最も頻度の高い中枢神経奇形である神経管欠損症との関連を明らかにした。この講義では、当教室における小児先天性疾患の遺伝学的解析の状況をお話する。

### 参考文献

- 1) Kamada F et al., A genome-wide association study identifies RNF213 as the first Moyamoya disease gene. *J Hum Genet* 2011;56:34.
- 2) Miyatake S, et al., Homozygous c.14576G>A variant in RNF213 is the strong predictor for early-onset and severe form of Moyamoya disease. *Neurology* 2012;73:803.
- 3) Narisawa A, et al., Mutations in genes encoding the glycine cleavage system predispose to neural tube defects. *Hum Mol Genet* 2012;26:1496.

Network Medicine特論では、最新のNetwork Medicine研究を紹介しています。最新の医学研究を理解するために必要な知識を多くの学生・教員間で共有したいと思います。

Network Medicine特論は医学履修課程の大学院講義です。受講学生は履修簿を持参し、修了後にサインを受けること。聴講は自由大歓迎です。皆さん是非ご参加ください。

拠点リーダー 岡 芳知 / 担当 中山 啓子(内線8227)