



東北大学グローバルCOE

Network Medicine

創生拠点

大学院セミナー

小川 誠司 先生

(東京大学医学部附属病院・特任准教授)

骨髄異形成症候群および関連疾患の ゲノム解析

2009年7月31日(金) 16時-17時
加齢研実験研究棟1階 セミナー室

小川誠司博士は、我が国を代表する血液内科医にして、ゲノム・サイエンティストである。東大・医・第3内科出身で、最近の成果として、Nature. 455: 971-974. 2008に発表した小児ニューロblastomaにおける遺伝子変異の発見が挙げられる。今回は、老人の血液疾患であるMDSにつき、最新の分子生物学的知見をセミナーにて紹介して頂く予定である。GCOEを含め星陵キャンパスには、血液腫瘍やゲノム解析に従事する研究者も多数いることから、セミナーは良い研究交流の場となるものと思われる。講演要旨は以下の通りである。

骨髄異形成症候群(MDS)は造血前駆細胞のクローン性増殖と無効造血による汎血球減少、急性骨髄性白血病(AML)への移行を特徴とする難治性造血器腫瘍であるが、臨床的には多様な疾患群からなるヘテロな疾患群と考えられる。我々は、MDSにおける臨床像の多様性の遺伝学的基盤を明らかにし、またそれらの遺伝子標的を同定する目的で、200例を超えるMDS症例について、高密度SNPアレイを用いた網羅的なゲノム解析を行った。MDSでは、従来指摘されてきた染色体分節の増加や欠失とともに、ゲノムコピー数変化を伴わないヘテロ接合性の欠失、すなわち、片親性二倍体(UPD)が高頻度に認められ、これらの異常によって複数のクラスターに分類できることが明らかとなった。とくに、UPDは骨髄増殖性疾患様の描像を示す病型にしばしば認められ、こうした臨床病態とUPDに関連した遺伝子変異の機能的な関連に興味を持たれる。我々は、MDSでもっとも高頻度に見とめられる11qUPDの責任遺伝子変異として、c-Cbl変異を同定し、MDSの病態への関与と変異に関する機能的な解析を行った。本セミナーでは、変異c-Cblの有する特異的なgain-of-functionと骨髄増殖性の病態との関連に関する一連の研究成果について紹介したい。

参考文献

1. Nature. 455: 971-974. 2008.

本セミナーは医学履修課程特別セミナー等を兼ねています。受講学生は履修簿を持参し、セミナー修了後にサインを受けること。聴講は自由大歓迎です。学部生の皆さんもぜひどうぞ。

拠点リーダー 岡 芳知 / 世話人 佐竹 正延

(加齢研 免疫遺伝子制御研究・内線8481)