



第26回NM-GCOEセミナー

鈴木 拓児 先生

(Division of pulmonary Biology, Cincinnati Children's Hospital Medical Center・客員研究員)

2010.2.2
臨床講義棟
小講堂

~Recessive GM-CSF receptor alpha (CSF2RA) mutations cause hereditary pulmonary alveolar proteinosis~



講師：鈴木先生

肺胞蛋白症 (Pulmonary Alveolar Proteinosis; PAP) について、モデルマウスから人疾患の病態および歴史についてわかりやすく説明があって興味深い講演でした。今回明らかになった、GM-CSF Receptor・chain (CSF2RA) の遺伝子変異によって肺胞マクロファージの機能不全が生じ、サーファクタントがマクロファージによって分解されずに、肺胞内にサーファクタントが蓄積して呼吸器障害を生じることが理解できました。この CSF2RA 遺伝子の変異として、これまでにミスセンス変異・ナンセンス変異・遺伝子重複・大小の遺伝子欠失といった様々な変異が同定されていて、稀なこの一群の疾患を同定するのに血清のバイオマーカーが重要なこともよくわかりました。さらに同じ遺伝子変異でありながら患者の病態重症度にひらきが見られることなど、まだ不明な事も多く勉強になりました。

榊原 智博 (呼吸器内科・助教)

一人の肺胞蛋白症の患者さんの肺胞マクロファージの機能解析や遺伝子解析を発端に、これまで知られていなかった発症原因をつきとめ、さらに遺伝性疾患であることを明らかにした、たいへんすばらしい内容のセミナーでした。今後の治療についても可能性と困難さについても伺い知ることができました。また何より、鈴木先生のお人柄が出た講演で、とても楽しく拝聴させて頂きました。

中村 晃

(加齢研・免疫遺伝子制御研究・助教)



貫和敏博教授
による講師紹介



講演の一部は
Suzuki T, et al. J
Exp Med 2703-10.
2008 に掲載

大学院生の感想

😊 PAP の原因となる遺伝子変異を付きとめた素晴らしい内容の御講演でした。患者登録システムが病態の解明に繋がっており、その点でも感銘を受けました。

😊 It was very exemplary explained the PAP disease. As a postgraduate student I really appreciated it. Thank you very much.

😊 非常に簡明な説明とクリアなデータで興味深く聞かせていただきました。



教授達も集まった中、多くの質問がありました。信念を持ってとことん追求する姿勢に大変感銘を受けました。(支援室)