

第283回原医研セミナー

第47回放射線災害・医科学研究 機構・拠点研究推進ミーティング

以下のとおり開催いたしますので、ご参加くださいますよう、ご案内いたします。

開催日時：2026年8月25日（火）17時30分～

開催方法：オンライン

接続先：Zoom(ミーティング)ID：890 6191 5257

Zoom URL：

<https://us02web.zoom.us/j/89061915257?pwd=Uk93L2JWWDJ3dnFkYmkvSjFGN21DZz09>

Zoom パスワード：538773（上記 URL をクリックして参加する場合は入力不要です）

タイトル：多系統萎縮症における BIN1 の AGG リピート伸長変異と凝集

発表者：広島大学原爆放射線医科学研究所 分子疫学研究分野

准教授 久米 広大 先生

多系統萎縮症（MSA）は、自律神経障害、パーキンソニズム、小脳失調を呈する神経変性疾患である。いくつかの MSA 関連遺伝子が同定されているが、その分子病態は未解明である。本研究では家族性 MSA 患者に全ゲノム解析を行い、BIN1 第1イントロンの AGG リピート伸長を同定した。臨床診断 MSA 224 例、病理診断 MSA 67 例、健常対照の血液 574 例および脳 65 例を対象に同リピートを解析した。80 リピート超の伸長は、病理診断 MSA 群で脳サンプル対照群より有意に高頻度であった（13.4%対0%、 $P=0.003$ ）が、臨床診断 MSA 群と血液サンプル対照群との差は統計学的有意ではなかった（4.5%対2.4%、 $P=0.16$ ）。病理学的解析では、伸長例の脳で BIN1 陽性グリア細胞質内封入体が多く認められ、イムノブロットではリピート伸長の有無にかかわらず MSA 脳で不溶性 BIN1 が増加していた。以上より、BIN1 の AGG リピート伸長と BIN1 蛋白凝集が MSA の病態にとって重要である可能性が示された。

タイトル：長崎県 MDS コホートにおける複雑核型を有する被爆関連骨髓異形成症候群の特徴と予後

発表者：長崎大学原爆後障害医療研究所 原研内科分野

助教 蓬萊 真喜子 先生

長崎県 MDS コホートを用いたこれまでの解析から、複雑核型を有する骨髓異形成症候群（MDS）では、被爆関連 MDS が治療関連 MDS および de novo MDS と比較して良好な予後を示すことが明らかとなった。本研究では、この予後差の背景にある染色体異常の構成に着目し、複雑核型 MDS 174 例（被爆関連 18 例、de novo 99 例、治療関連 57 例）を解析した。被爆関連 MDS では数的異常が有意に少なく、monosomy も少ない傾向を認めた一方、均衡型染色体異常は有意に多かった。複雑核型症例全体では、数的異常および monosomy を有する症例は予後不良であったが、均衡型異常の有無による予後差は認めなかった。以上より、複雑核型を有する被爆関連 MDS の特徴的な予後には、染色体異常の「数」だけでなく、その「質」の違いが関与している可能性が示唆された。

連絡先：広島大学霞地区運営支援部総務グループ（原医研主担当） 082-257-5802（内線 5802）