

第187回 原医研セミナーのご案内

下記のとおりセミナーを開催いたします。多数ご参集ください。

記

日時：平成28年9月15日（木）午後4時～

場所：霞総合研究棟 7階 701セミナー室

演題：優性遺伝性脊髄小脳変性症の新規原因遺伝子
*CACNA1G*の同定

演者：分子疫学研究分野 森野 豊之 准教授

【目的】われわれは脊髄小脳変性症の新規の原因遺伝子を同定するために、優性遺伝性の大家系を遺伝学的に解析した。

【方法】原因遺伝子の同定には高密度 SNP タイピングに基づく連鎖解析とエクソームシーケンスを用いた。電気生理学的検討として、培養細胞に野生型および変異型の *CACNA1G* を導入し、パッチクランプ法により電気生理学的特性の変化を解析した。また、患者由来 iPS 細胞を用いて小脳プルキンエ細胞への分化誘導を行った。

【結果】新規原因遺伝子として電位依存性カルシウムチャネルの1つである Cav3.1 をエンコードする *CACNA1G* を同定した。Cav3.1 は低電位活性型の T 型カルシウムチャネルに分類され、小脳を含む中枢神経系にも豊富に発現している。生理学的特性の変化を調べた結果、変異型ではプレパルスによる電流変化が陽性電位方向にシフトしていた。プルキンエ細胞への分化誘導には形態学的・免疫細胞化学的に変化を認めなかった。

【結論】これまでにも、脊髄小脳変性症の原因遺伝子としてカルシウムチャネルを含むいくつかのチャネル遺伝子が報告されており、今回の研究によって本症のチャネル病としての病態解明が一層進むものと期待される。

連絡先： 広島大学霞地区運営支援部総務グループ 082-257-1611（内線 霞 6532）