

様式3

群馬大学生体調節研究所内分泌・代謝学共同研究拠点共同研究報告書

平成28年 3月31日

群馬大学生体調節研究所長 殿

所 属 機 関 名 鹿児島大学学術研究院
職 名 講師
研 究 代 表 者 岡本裕嗣

下記のとおり平成27年度の共同研究成果を報告します。
記

(課題番号:15017)

1. 共同研究課題名	神経難病の発症に関連する原因遺伝子の同定と病態の発症機序の解析				
2. 共同研究目的	神経難病の発症に関連する遺伝子の探索を行い、細胞内代謝制御に関わる遺伝子を含む複数の原因遺伝子を同定した。本研究では、同定した遺伝子変異によって生じる神経疾患の病態発症機構を分子レベルで解明することを目的とする。				
3. 共同研究期間	平成 27 年 4 月 1 日 ～ 平成 28 年 3 月 31 日				
4. 共同研究組織					
氏 名	所属部局等	職名等	役 割 分 担		
(研究代表者) 岡本裕嗣	鹿児島大学学術研究院	講師	神経難病の発症に関連する原因遺伝子の同定と機能解析		
(分担研究者)					
5. 群馬大学生体調節研究所 の共同研究担当教員	分野名	細胞構造分野	氏 名	原 太一	

※ 次の6, 7, 8の項目は, 枠幅を自由に変更できます。但し, 6, 7, 8の項目全体では1頁に収めて下さい。

6. 共同研究計画

様々な神経難病の症例に関連する原因遺伝子の探索を行い、原因不明の神経難病の責任遺伝子を同定し、その病態解明に関する研究を行っている。本研究では、これまでの研究を発展させ、遺伝子変異によって生じる細胞機能への影響を詳細に解析し、未知の神経疾患の病態発症機構の分子基盤を構築することを目指す。具体的には、①変異遺伝子を発現する病態モデル細胞を用いて、細胞機能に及ぼす影響を明らかにする。②遺伝子変異が、そのタンパク質機能にどのように影響するかを生化学的に明らかにする。③個体レベルにおける解析を試みる

7. 共同研究の成果

本研究では、原因不明の神経疾患関連遺伝子の責任遺伝子を同定し、その病態発症機構を明らかにすることを目的としている。申請者は次世代シーケンサーを用いたエクソーム解析による神経疾患関連遺伝子の探索を進めており、いくつかの疾患に関して、新規の原因遺伝子の同定に成功している。特に遺伝性ニューロパチー、ミトコンドリア病に関して全国から検体をうけ、今年度も新規の Charcot-Marie-Tooth 病について報告している (Mutations in MME cause an autosomal-recessive Charcot-Marie-Tooth disease type 2.

Ann Neurol. 2016 Apr;79(4):659-72) またミトコンドリア病に関しても新規原因遺伝子の候補をいくつか同定している。しかし、中には家族歴の乏しい孤発例も多く含まれ、変異と病態との関連を調べることは疾病の病態解明にはかせない作業である。

これらの遺伝子機能に及ぼす疾患関連変異の影響を生体調節研究所細胞構造分野の原太一准教授と共同で解析を進めるための研究打ち合わせを行い、電子メールによる打ち合わせを定期的に行っている。

8. 共同研究成果の学会発表・研究論文発表状況

(本研究所の担当教員の氏名の記載, 又はこの共同研究に基づくとの記載のある論文等を記載して下さい。なお, 論文の場合は, 別刷りを1部提出してください。)

本年度は該当する報告はありません