

生体調節研究所
共同利用・共同研究拠点セミナー

**Beckwith-Wiedemann症候群と関連疾患—
遺伝子診断の必要性—**

東元 健 先生

佐賀大学・医学部・分子生命科学講座・分子遺伝学 助教

【日時】 2014年12月22日(月曜) 午後5時～6時

【場所】 生体調節研究所 1階 会議室

Beckwith-Wiedemann症候群(BWS)は、巨体、巨舌、臍ヘルニアを三主徴とする過成長症候群で、インプリンティング疾患の一つである。三主徴のほかに、新生児期低血糖、腹腔内臓腫大、片側肥大、口蓋裂などの多彩な症状を呈する。近年、遺伝子診断においてBWSと診断されたものの中に、マルチローカスメチル化異常や全染色体が父性UPDであるゲノムワイド父性UPDモザイク症例が存在することが明らかとなった。これらは、典型的なBWS症状以外に、他の症状を呈することが予想されるが、その実態はまだ完全に解明されていない。一方、間葉性異形成胎盤placental mesenchymal dysplasia(PMD)は、胞状奇胎と類似した嚢胞状変化を呈する稀な胎盤形態異常であり、早産、胎児発育不全、胎児死亡を高率に合併する。PMDの児の25%がBWSであることから、PMDの発症にはインプリンティング機構が関与していることが示唆されている。現在PMDの診断基準は確立しておらず、組織学的診断にゆだねられている。妊娠初期においては、超音波断層法での部分胞状奇胎や胎児共存奇胎との鑑別が重要となる。我々は、BWSとその関連疾患の遺伝子診断の基盤を確立し、その表現型、予後を明らかにすること、またPMDの分子レベルでの診断基準の確立を目指している。本セミナーでは、当研究室の研究成果とともに最新の知見を紹介し、遺伝子診断の必要性について述べる。

【連絡先】群馬大学 生体調節研究所 生体情報ゲノムリソースセンター
畑田出穂 Tel: 027-220-8057 E-mail: hatada@gunma-u.ac.jp