

— セミナーのお知らせ —

遺伝性皮膚疾患における新知見

講師： 乃村 俊史 先生

(北海道大学医学部皮膚科 助教)

日時： 2016年8月24日(木) 14:00～15:00

場所： 薬学部・A棟2階・第二会議室



我々はこれまで10年以上、魚鱗癬や掌蹠角化症といった遺伝性皮膚疾患の患者検体を用いた解析を行ってきた。本講演では、我々がこれまで見出した知見の中から、revertant mosaicism、リードスルー治療、nonsense-mediated mRNA decay (NMD)について紹介する。

Revertant mosaicismとは、体細胞レベルで遺伝子変異が修復され表現型が改善する現象のことであるが、一部の魚鱗癬ではこの現象が頻発することを証明し(Suzuki S, Nomura T, et al. J Invest Dermatol, in press)、そのメカニズムを解析中である。

リードスルー治療とは、ナンセンス変異を「読み飛ばす」治療のことであり、既存のリードスルー薬の遺伝性皮膚疾患への有効性を評価すると同時に(投稿準備中)、新しいリードスルー薬の開発を試みている(McErloy S, Nomura T, et al. PLoS Biol 2013)。

最後のエキソンにナンセンス変異を持つ場合のNMDについては未解明の点も多いが、魚鱗癬と掌蹠角化症の一部では最後のエキソンに変異を持つにも関わらずNMDを生じることを見出し、NMD解析の良いモデル疾患となる可能性を考えている。

連絡先： 稲田 利文 (遺伝子制御薬学分野)
TEL: 022-795-6874 E-mail: tinada@m.tohoku.ac.jp