

平成30年5月17日

報道機関 各位

東北大学大学院薬学研究科

＜記者説明会のお知らせ＞
難治性疾患「ATR-X 症候群」の治療に新たな光
— 重度知的障がいに対する新しい治療薬候補の発見 —

【概要】

ATR-X 症候群 (X 連鎖 α サラセミア知的障がい症候群) は X 染色体上の責任遺伝子である *ATRX* の変異により男性のみで発症する X 連鎖知的障がい症候群の一つです。主症状として重度の知的障がいが挙げられますが、いまだ治療薬がなく詳しい発症機構も明らかにされていません。日本国内では約 100 症例が診断されており、世界では日本の症例を含め 200 症例以上が診断されています。ATR-X 症候群では *ATRX* 遺伝子の変異により、*ATRX* タンパク質が機能していないことが報告されています。また、*ATRX* タンパク質は核内クロマチンリモデリング因子^{注2}であり、特殊な DNA の構造体であるグアニン四重鎖^{注3}に結合することで遺伝子の発現を調節することが知られています。しかしながら、なぜ核内で機能する因子である *ATRX* タンパク質の機能低下が知的障がいの原因になるのか不明でした。本研究グループは、ATR-X 症候群における知的障がいの原因を ATR-X 症候群モデルマウスを用いて解明しました。そして、ATR-X 症候群の知的障がいに有効な薬剤を発見しました。本薬剤には精神遅滞に加えて、自閉症の知的障がいの改善作用もあります。世界初の知的障がいの治療薬候補です。

記

- 日時：平成 30 年 5 月 22 日 (火) 11:00～12:00 (受付 10:30～)
- 会場：東北大学片平北門会館 2F エスパス (別紙地図参照)
- 発表者：東北大学大学院薬学研究科 教授 福永浩司

※カテゴリーは広報課にご一任ください。

記者会見

研究

会場周辺図



【問い合わせ先】

福永 浩司

東北大学大学院薬学研究科・教授

TEL : 022-795-6836

E-mail : kfukunaga@m.tohoku.ac.jp

東北大学大学院薬学研究科総務係 行

F A X 番号 : 022-795-6805

出席確認票

御出席に際しては下記F A Xにて、
5月21日(月)17時までに御返信ください。

日 時 : 平成30年5月22日(火)
11:00～ (記者説明会)
会 場 : 東北大学片平北門会館2F エスパス
(別添地図参照)

御社名 : _____

御所属 : _____

御芳名 : _____

媒体名 : _____

御連絡先 : _____

電話 : _____ F A X : _____

Email : _____