



TARA

Life Science Center of
Tsukuba Advanced Research Alliance

TARA Seminar

16:30~17:45, Mon. September 5th, 2016

Seminar room, Building A, TARA Center

副島 英伸 先生

Hidenobu Soejima, M.D., Ph.D.



佐賀大学医学部 分子生命科学講座
分子遺伝学・エピジェネティクス分野 教授

Professor, Division of Molecular Genetics and Epigenetics,
Department of Biomolecular Sciences, Faculty of Medicine, Saga University

ゲノムインプリンティング異常の 原因と関連疾患

Causes of genomic imprinting disruption and imprinting related disorders

ゲノムインプリンティングは、両親から受け継いだ一対の対立遺伝子のうち、親の性に従って、一方の親由来の遺伝子が優勢に発現する現象である。ヒトのインプリント遺伝子(100個程度)の多くは発生、発育、胎盤形成、代謝などに重要であり、その発現異常は種々のインプリンティング疾患や関連疾患を引き起こす。私どもが研究を進めてきたBeckwith-Wiedemann症候群(BWS)は、染色体11p15領域に存在するインプリンティングドメインのゲノム異常、エピゲノム異常により発症する。一方、疾患座位以外の複数のインプリント座位でエピゲノム異常が生じている(multilocus methylation defects: MMDs)症例や、全染色体が父由来である細胞のモザイク症例(androgenetic/biparental mosaicism)の存在が明らかとなり、これらの異常とBWS関連疾患との関連が注目されている。本セミナーでは、インプリンティング調節機構とその破綻による疾患発症機構に加え、関連疾患のゲノム・エピゲノム解析から得られた最新の知見とその意義について紹介したい。

Organizer; Prof. Keiji Tanimoto <keiji @tara.tsukuba.ac.jp>

University of Tsukuba

