



TARA

Life Science Center of
Tsukuba Advanced Research Alliance

TARA Seminar

16:30~17:45, Mon. September 12th, 2016

Seminar room, Building A, TARA Center

秦 健一郎 先生

Kenichiro Hata, M.D., Ph.D.

国立研究開発法人 国立成育医療研究センター研究所
周産期病態研究部 部長

Director, Department of Maternal-Fetal Biology,
National Research Institute for Child Health and Development



ヒト生殖・発生異常のゲノムとエピゲノム ー環境は遺伝する？ー

Genetics and epigenetics in reproduction and embryonic development

近年、様々な疾患で病因となるゲノム異常が明らかにされてきたが、生殖や発生の異常をとともなう場合には家系を形成しないため、ゲノム解析そのものが困難である事が多い。例えば流産では、染色体検査結果の半数程度が「原因不明」であり、この理由として、多因子性疾患であることや微細なゲノム異常の存在等が推測されてきた。しかし近年、次世代シーケンサーなどの技術により、微細なゲノム異常の診断や未知因子同定の可能性が開けてきた。その自験例と共に、ゲノム医療実現化を目指したIRUD (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases; 未疾患診断イニシアチブ) 事業についても紹介する。

一方エピゲノム異常は、一部の先天奇形症候群やがんとの関連が詳しく解析されてきた。加えて近年、環境の影響によると考えられるエピゲノム変化が、注目されている。少なくともモデル生物では、胚培養などの人為的操作や妊娠母獣の食餌などの影響により初期胚や胎児のエピゲノムが変化し、出生後も長期にわたり遺伝子発現に影響する。また、世代を超えたエピゲノム変化の伝達も一部のモデル系で報告されている。ヒトにおいて、胎児期や乳幼児期の環境に起因するエピゲノム変化を正確に同定するには、発生時期や臓器毎に異なる標準エピゲノム情報や、個体差(エピゲノム多型)を勘案した、慎重な解析解釈が必要である。当セミナーでは、DOHaD (Developmental Origins of Health and Disease) 学説や環境の影響によるエピゲノム変化等を概説し、また、我々独自の知見として、不適切な胎内環境であったと考えられるヒト症例で観察されるエピゲノムの「乱れ」の実例をお示しする。

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

University of Tsukuba

