

第 379 回松本歯科大学大学院セミナー

日 時: 2018 年 10 月 31 日(水) 17 時 30 分～19 時 00 分

場 所: 実習館 2 階研究所セミナー室

演 者: 小野寺 晶子 氏

(東京歯科大学 生化学講座・講師)

タイトル: 疾患特異的 iPS 細胞を用いた Gorlin 症候群メカニズムの検討

Gorlin 症候群(基底細胞母斑症候群; OMIM:109400)は Hedgehog(Hh)受容体 PTCH1 を責任遺伝子とする Hh 情報伝達シグナル過剰により多彩な病態を示す疾患だが、多発性顎骨嚢胞を主症状の 1 つとするため歯科診療で見つかることが多い。多発性顎骨嚢胞の他には二分肋骨や大脳鎌の石灰化、髄芽腫・基底細胞癌などがみられ、標的細胞も異なることから iPS 細胞作製は全容解明にとって重要なツールとなる。我々は異なる標的細胞をこの iPS 細胞から分化誘導させ、骨形成異常、基底細胞癌等のメカニズム解明を試みている(PLOS ONE, 2017)。また患者の遺伝子変異部位は PTCH1 全域で見つかっているもの、変異形式と表現系の関連は詳細には分かっていない。そこで、我々のグループでは次世代シーケンサーを用いた網羅的な遺伝子変異解析も併せて行っている(PLOS ONE, 2017)。本発表では現在我々が取り組んでいる病態メカニズムの解明に向けたアプローチについて紹介したい。

略 歴

平成 18 年	東京歯科大学 卒業
平成 24 年	東京歯科大学大学院歯学研究科(生化学専攻) 修了
平成 24 年	東京歯科大学生化学講座 助教
平成 27 年 -	東京大学大学院工学系研究科 客員研究員
平成 29 年 11 月	東京歯科大学生化学講座 講師

担当: 硬組織疾患制御再建学講座
小林 泰浩