

第 307 回松本歯科大学大学院セミナー

日 時: 2014 年 11 月 4 日(火) 16 時 20 分~17 時 20 分

場 所: 実習館 2 階 総合歯科医学研究所セミナールーム

演 者: 福島 秀文 氏 (福岡歯科大学細胞分子生物学講座

細胞生理学分野・准教授)

タイトル: Notch2 Hajdu-Cheney 変異の破骨細胞制御

非常に稀な常染色体優性の結合織の先天性疾患である Hajdu-Cheney 症候群は、末節骨の骨吸収、進行性の骨粗鬆症、頭蓋骨変形がみられる。2011 年に本症候群の原因遺伝子として2つのグループから Notch2 の変異が報告された(Simpson MA, et.al., Nature Genetics. 2011., Isidor B, et.al., Nature Genetics. 2011. )。しかしながら、この Notch2 変異の Hajdu-Cheney 症候群の病態形成における役割は明らかになっていない。これまで我々は、Notch2 遺伝子が破骨細胞分化に重要な役割を報告してきた。今回我々は、Notch2 の Hajdu-Cheney 変異がユビキチン・プロテアソームによるタンパクの量的制御機構から逸脱し、破骨細胞内に蓄積する事により破骨細胞分化の異常亢進が引き起こされる事を見いだした。本セミナーでは Hajdu-Cheney 症候群の紹介をさせていただくと共に、その病態機構についてディスカッションできればと考えている。

担当: 硬組織疾患制御再建学講座 中村 美どり