

生命分子化学セミナー

演者：井上 薫 先生 (National Institute of Environmental Health Sciences, Research Triangle Park, North Carolina, USA、Staff Scientist)

演題：『2型顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーを引き起こす転写因子 DUX4 は鼻の形成の阻害因子になり得る』

日時：令和5年1月17日(水)16時00分～17時00分

場所：北海道大学理学部本館(総合博物館) N-308 室

共催：日本生化学会北海道支部、生命分子化学セミナー

要旨：先天性無鼻症 (Arhinia) は、外鼻と鼻孔の欠損を主徴とする極めて稀な先天奇形であり、これまでに全世界で 100 症例ほどが報告されている。この疾患における遺伝的な要因を調べるために、無鼻症患者 50 例を対象として、全ゲノムシーケンスを行った結果、86%の患者が SMCHD1 (Structural Maintenance of Chromosomes Flexible Hinge Domain Containing 1) 遺伝子に、変異を持つことが見いだされた。SMCHD1 はエピジェネティックリプレッサーとして知られているが、実際どのような分子メカニズムでターゲット遺伝子の発現を抑制しているのか、詳細な分子メカニズムは不明である。興味深いことに、SMCHD1 の変異は無鼻症だけでなく 2 型顔面肩甲上腕型筋ジストロフィーの患者でも観察されている。本セミナーでは、1) なぜ SMCHD1 の変異が鼻の形成不全を引き起こすのか？ 2) なぜ筋ジストロフィーと無鼻症という全く異なる疾患が共通の遺伝子の変異により生じるのか？という疑問に焦点を当てた我々の最近の研究を中心に、現在までの知見とこれからの展望について述べる。

連絡先：北海道大学大学院理学研究院化学部門生物有機化学研究室

村上洋太(電話：011-706-3813、e-mail:yota@sci.hokudai.ac.jp)

高橋正行(電話：011-706-3814、e-mail:takahash@sci.hokudai.ac.jp)