

## 第45回 病態生化学セミナー

日時：平成23年1月27日（木曜日）午後6時00分～

場所：医学部 図書館3階 視聴覚室

演題：インプリンティング疾患 Beckwith-Wiedemann 症候群の分子機構とゲノム・エピゲノム解析

Molecular mechanisms and genome/epigenome analyses of an imprinting disease Beckwith-Wiedemann syndrome

演者：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 副島 英伸 先生

近年、DNA 配列の変化を伴わずに遺伝子機能を調節する機構であるエピジェネティクスが注目されている。エピジェネティックな情報がゲノム上の遺伝子の発現を操り、複雑な生命現象や疾患の発症に重要な役割を果たしているのである。ゲノムインプリンティングは、エピジェネティクスの代表的現象で、一对の対立遺伝子のうち一方の親由来の遺伝子のみが発現する。インプリンティングの異常はインプリンティング疾患と呼ばれる先天性疾患や腫瘍の発症に関係している。その一つである Beckwith-Wiedemann 症候群（BWS）は、腫瘍を併発しやすい過成長症候群である。疾患遺伝子座 11 番染色体短腕 15.5 領域（11p15.5）には、2つのインプリンティングドメイン、*IGF2/H19* と *KIP2/LIT1*、が存在し、各ドメイン内にはインプリンティング制御領域（ICR）が存在する。ICR は、アレル間で異なるメチル化状態となっており（differentially methylated region: DMR）、このメチル化の違いをもとにインプリント遺伝子の発現が制御されている。BWS の原因として、各 DMR のメチル化異常、父性片親性ダイソミー（upd(11)pat）、*CDKN1C* 遺伝子変異、染色体構造異常などのゲノム・エピゲノム変異が見出されている。当研究室では、一昨年より BWS の全国調査と患者解析を行っており、最近その臨床像とゲノム・エピゲノム異常が明らかになってきた。

本セミナーでは、エピジェネティクスとゲノムインプリンティングの基礎から臨床にいたるまで、その分子機構と実際の症例解析結果を含めてわかりやすく解説したい。

【副島英伸】

連絡先：

浦野 健

島根大学 医学部 病態生化学

TEL 0853-20-2126

E-mail turano@med.shimane-u.ac.jp