

第63回 病態生化学セミナー

日時：平成24年9月11日（火曜日）午後6時00分～

場所：医学部 看護学科棟2階 N21 番講義室

演題：正常と病態における RNA 代謝

RNA metabolisms in physiology and pathology

演者：名古屋大学大学院医学系研究科 神経遺伝情報学 教授

大野 欽司 先生

ヒトは他のほ乳類と同様のわずか 22,000 個という数少ない遺伝子しか持たない。ヒトは遺伝子数を増やすことなく選択的スプライシングの多様性を獲得することにより進化をしてきた。このスプライシングならびに他の RNA 代謝の破綻が各種疾患の原因であることが近年明らかにされつつある。本セミナーでは遺伝性疾患によるスプライシングシス因子の破綻、筋強直性ジストロフィー発症に関わる RNA 結合タンパク MBNL1, CUGBP1 の正常と病態、筋萎縮性側索硬化症(ALS)・前頭側頭型白質ジストロフィー (FTLD)の発症に関わる RNA 結合タンパク FUS, TDP43 の正常と病態につき概説する。

We humans have as few as 22,000 genes. This number is similar to those of other mammals. We have evolved by increasing the number of alternative splicing events, but not by increasing the number of genes. Aberration of the precisely controlled alternative splicing events and other RNA metabolisms have recently emerged as causes of human diseases. My seminar will cover: (i) disruption of splicing *cis*-elements in hereditary diseases; (ii) physiology and pathology of MBNL1 and CUGBP1 that are misregulated in myotonic dystrophy; and (iii) FUS and TDP-43 that are misregulated in amyotrophic lateral sclerosis (ALS) and frontotemporal lobar degeneration (FTLD).

【大野 欽司】

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