

## 第120回 病態生化学セミナー

日時:平成30年3月22日(木曜日)午後6時00分～ 雪のため延期しました。

場所:医学部 図書館3階 視聴覚室

演題:家族性地中海熱の多角的な解析:遺伝子、インフラマソーム、創薬

Familial Mediterranean fever study in Japan

Elucidation from genome, inflammasome and drug discovery

演者:川上 純 先生

長崎大学大学院医歯薬学総合研究科先進予防医学共同専攻

リウマチ・膠原病内科学分野 教授

自己炎症性疾患は、自然免疫系の機能異常により全身性炎症を持続あるいは反復する疾患群である。自己炎症性疾患の代表的な疾患としては、家族性地中海熱(familial Mediterranean fever: FMF)が挙げられ、遺伝性周期熱症候群に分類される。本疾患は、周期性発熱、発作性の関節炎、漿膜炎が特徴的であり、PyrinをコードするMEFV遺伝子の変異がFMFの病態を形成していると考えられているが、FMF発症および進展のメカニズムは明らかになっていない。FMFは遺伝要因が深く関与する自己炎症疾患であるが、本邦におけるFMFのゲノム異常と古典的な地中海地方のFMFとは異なることが示唆され、この点を解明することが、FMFの分子標的治療の創出に繋がると考えられる。私たちはAMED研究を通じてFMFの専門医コンソーシアムの形成とレジストリの構築を行い、FMF患者における臨床情報、ゲノムDNA、血清の収集とその解析結果に基づいたFMFゲノム異常と重症度の関連解析とFMFインフラマソーム活性化を制御する分子標的薬の探索を行っている。本大学院セミナーでは、専門医コンソーシアムで得られたFMFに関する成果と自己炎症性疾患の遺伝学的分類と最適化医療の新知見について紹介したい。

【川上 純】

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