

# 第134回 北大小児科 特別集談会

2021年5月26日(水)

## 『新規遺伝性骨髓不全症候群 (IBMFS)である AMeD症候群の病態について』

名古屋大学環境医学研究所

発生遺伝分野

教授

荻 朋男



18:00~19:00(予定)

Web(Cisco Webex)にて開催致します!

興味のある方はどなたでもご参加下さい

我々は、ゲノムの安定維持機構の異常により発症するゲノム不安定性疾患群の症例収集を行い、疾患原因の特定を行っている。ゲノム解析 (ショートリード/ロングリード、WES/WGS)、トランスクリプトーム解析を中心に、DNA修復活性測定等の細胞機能評価を組み合わせた「次世代マルチオミクス解析」と、臨床遺伝専門医らによる身体所見の評価や、AI技術を駆使したバリエーション評価が可能な「先端バイオインフォマティクス技術」を取り入れることで、新規疾患遺伝子変異の同定、希少難病の原因究明と病態解明、新規疾患概念の確立を目指している。

遺伝性骨髓不全症候群 (IBMFS)は、発症頻度が数万から数十万人に1人と極めて稀な、造血細胞の分化・増殖異常により正常な血液を産生することができない疾患群である。これまでに、ファンconi貧血、ダイヤモンド・ブラックファン貧血、先天性角化不全症などがIBMFSとして知られている。ファンconi貧血ではDNA-DNA鎖間架橋の修復機構の異常、ダイヤモンド・ブラックファン貧血ではリボソーム蛋白質の成熟機構の異常、先天性角化不全症ではテロメア長の維持機構の破綻により発症すると考えられている。IBMFSの一部の症例では、臨床的な表現型が非常に多様なことから、疾患の原因となる遺伝子変異の同定には至っていない。

本講演では、原因不明のIBMFS患者10名のゲノム解析により同定した、アルデヒド代謝に関連するALDH2とADH50の同時2遺伝子変異により発症するAMeD症候群 (aplastic Anemia, Mental retardation, and Dwarfism)の分子病態ならび臨床像について議論したい。

お問合せ・連絡先 小児科医局 (内5954)