

第190回  
北大小児科特別集談会

# 『Holt-Oram症候群の責任遺伝子TBX5と エピゲノム研究』

北大 医学研究院 分子生物学教室

竹内 純 教授

ヒトHeart-Hand症候群に属するHolt-Oram症候群（HOS）は主に責任遺伝子TBX5の変異によって発症する家族性小児疾患である。HOSでは、TBX5の変異部位により心臓および上肢形成異常の重症度が異なることから、組織特異的な共役因子との転写制御機構の存在が示唆されている。我々を含めた国内外の研究により、TBX5の共役因子として転写因子群（SALL4・GATA4・NKX2-5）に加え、エピゲノム制御因子群（BRG1・BAF60C）が報告されてきた。本セッションでは、HOS研究の歴史を概観しつつ分子生物学的手法により今後明らかにすべき課題について議論を深めたい。

2025年 **12月23日（火）18:00～**

※ハイブリッド開催※

医学部臨床講義棟 **第4講堂 + Zoom**



パソコン参加用のURLをご希望の方は  
下記アドレスまでご連絡下さい

**secretary-ped@med.hokudai.ac.jp**

連絡先:小児科医局  
706-5954