



第 19回



テニュアトラック教員支援セミナー

学内公開セミナーです

日時：2017年2月27日(月) 18:00～19:00

場所：臨床講堂2(弥生記念講堂地下1階)

演者：岩崎直子 先生

所属：東京女子医科大学 内科学第三(糖尿病センター内科)

タイトル：「糖尿病領域におけるトランスレーショナルリサーチ
の現状」

要旨：糖尿病の成因を遺伝学的にみると、多因子疾患、単一遺伝子疾患、ミトコンドリア遺伝子疾患、および染色体疾患などに分けられる。2型糖尿病は糖尿病の90%以上を占め、1型糖尿病は5%程度と言われるが、共に多因子疾患である。単一遺伝子疾患の代表としては、肥満を伴うことなく若年で発症するMODY(maturity onset diabetes of the young)が挙げられる。原因遺伝子は13種類報告されているが、コストや労力の関係から全てを調べる事は困難であり、一般に頻度の高いMODY1, 2, 3および5の4種類の検討が行われる。しかし、ヒットしない症例も存在し、その場合、次世代シーケンサーが威力を発揮する。我々は、全エクソーム解析により日本人MODY家系においてInsulin Promoter Factor-1/PDX-1遺伝子(MODY4)新規変異を見出すことが出来た。

また、別の症例でMODY3遺伝子のpromoter領域に位置する新規変異を同定したため、機能解析を行った。その結果、転写活性の低下が示され、mRNA構造の予測アルゴリズムと併せて糖尿病の病因であると結論付けられた。

診療現場においては、MODYの遺伝子診断に基づいて治療の切り替えを行う事によって、血糖コントロールと患者QOLの改善のみならず、医療費の軽減にも貢献できている。

■お問い合わせ

統合医科学研究所
総合研究所

古川 徹(内線26305) furukawa.toru@twmu.ac.jp

竹宮孝子(内線30425) takemiya.takako@twmu.ac.jp