

人類学演習Ⅲ 談話会

日時： 5月 8日(金) 16:30~18:00

場所： 理学部 2号館 402号室

〈講演者〉

黒崎辰昭 先生

(名古屋大学大学院医学系研究科神経遺伝情報学)

〈講演テーマ〉

脊髄小脳失調症 10 型・筋強直性ジストロフィー2 型原因遺伝子におけるリピート進化と病態機構

〈内容〉

マイクロサテライトリピートの異常伸長による遺伝性神経・筋疾患は広くリピート病と呼ばれる。

非翻訳領域に変異が存在する非翻訳リピート病のリピート伸長は、ポリグルタミン病などの翻訳領域のリピート伸長に比べ変異が大規模であり、その不安定性も極めて強い。

本セミナーでは、優性遺伝性非翻訳リピート病の中で最も変異が大きいものとして知られる、脊髄小脳失調症 10 型 (SCA10) と筋強直性ジストロフィー2 型 (DM2) 原因遺伝子内に存在するリピート配列を取り上げ、その特異なリピート進化とリピート異常伸長がもたらす病態機構に関する最近の知見を紹介する。

今後の予定

5/15 針原先生

5/22 青木研

担当 井原研：小森