

研究機関名：東北大学

受付番号：	2010-575
研究課題名	ヌーナン症候群とその類縁疾患患者の細胞・組織を用いた生化学的解析
研究期間	西暦 2011 年 4 月（倫理委員会承認後）～ 2016 年 3 月
対象材料	■病理材料（対象臓器名 腫瘍組織など） ■生検材料（対象臓器名 皮膚・骨髄・腫瘍生検） ■血液材料（白血球ペレット・リンパ芽球） ■遊離細胞（線維芽細胞） ☐ その他（ ）
上記材料の採取期間	西暦 2001 年 12 月～ 西暦 2011 年 3 月
意義、目的	ヌーナン症候群とその類縁疾患（ヌーナン症候群・LEOPARD 症候群・コステロ症候群・CFC 症候群）において遺伝子変異が同定されてきたが、変異がその病態にどのように関与しているかは不明である。また同じ遺伝子変異を持った患者であってもその症状や発がん率は異なる。この研究では原則として原因遺伝子変異の同定された患者において、ゲノムの修飾因子（エピゲノム）・RNA やタンパク質を網羅的に調べることにより、発がんを含めた病態の解明を目標とする。
方法	1) 当科で保存されている白血球・線維芽細胞・組織から RNA やタンパク質を抽出し、その変化を網羅的に調べる。これらの疾患の原因遺伝子変異が相互作用・結合している新たな分子を探索する。 2) 原因遺伝子変異が同定された患者のゲノムの修飾のパターン（エピゲノム）の変化を網羅的に検索し、その病態との関連を調べる。 3) 発がんに関与するようなシグナル伝達経路の活性化を調べる。
問い合わせ・苦情等の窓口	東北大学大学院医学系研究科・遺伝病学分野 022-717-8140 青木洋子