

ID No.	233
研究課題名	造血器腫瘍発症に関わる遺伝子発現制御因子異常の解明
研究代表者	原田 浩徳 (順天堂大学・准教授)
研究組織	
受入教員	北村 俊雄 (東京大学医科学研究所・教授)
研究分担者	原田 結花 (順天堂大学・助教)
研究報告書	
<p>造血器腫瘍における遺伝子異常を同定し、その発症機序の解明を行っている。</p> <p>先天的に GATA2 変異を有する Emberger 症候群から発症した骨髄異形成症候群 (MDS) 症例から、MDS 移行の責任遺伝子として STAG2 変異と SETBP1 変異を同定した。そして、GATA2 変異とこれらの遺伝子変異による MDS 発症機序を明らかにするため、マウス造血幹細胞に GATA2 変異と STAG2 変異、または GATA2 変異と SETBP1 変異を導入してモデルマウスを作製した。しかし、両変異導入マウスは MDS の発症を来たさず、他の遺伝子変異との協調作用が必要であると推測された。そこでこの GATA2 変異家系における MDS 発症者と非発症者の全エクソンシーケンシング解析を行い、新たな MDS 発症に関わる候補遺伝子異常を同定した。</p>	