

ID No.204	
研究課題名	遺伝性自己炎症疾患の細胞株を利用した炎症シグナル伝達とプロテオミクス解析
研究代表者	井田 弘明 (久留米大学・准教授)
研究組織	<p>受入教員 井上 純一郎 (東京大学医科学研究所)</p> <p>研究分担者 海江田 信二郎 (久留米大学)</p> <p>吉浦 孝一郎 (長崎大学)</p> <p>有馬 和彦 (長崎大学)</p> <p>金澤 伸雄 (和歌山大学)</p>
研究報告	
<p>研究期間中に研究対象である遺伝性自己炎症疾患「中條-西村症候群」の遺伝子座と疾患遺伝子が同定された。SNPsの遺伝子チップを利用したhomozygosity mappingによって遺伝子座(6p21.31-32)と疾患遺伝子 (<i>PSMB8</i>)が決定され、プロテアソームのひとつのコンポーネントのアミノ酸置換を伴う点変異(G201V)であった。その遺伝子異常によるプロテアソームの形成不全と酵素活性低下が認められた。今年度は、プロテアソーム機能不全と慢性炎症がどのように関係しているか検討した。NNS患者由来線維芽細胞の検討では、リン酸化p38の核内移行とIL-6産生がみられた。</p> <p>もう一つの研究対象であるTNF-associated periodic syndrome (TRAPS)において、世界でも報告のない変異の家系を発見した。</p>	