

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 受入教員 研究分担者	井上 純一郎 (東京大学医科学研究所・教授) 海江田 信二郎 (久留米大学・准教授) 吉浦 孝一郎 (長崎大学・教授) 有馬 和彦 (長崎大学・助教) 金澤 伸雄 (和歌山県立医科大学・講師)
研究報告書	
<p>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を同定した。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>)を決定、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を確認した。さらに、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ところ、NNS 患者由来線維芽細胞では、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)においては、世界でも報告のない変異の家系(V125M)を発見した。</p>	
成果発表 <論文>	
<ol style="list-style-type: none"> 井田弘明、福田孝昭 自己炎症症候群 (分子標的薬) 日本臨床 70(suppl 8):561-568, 2012. 井田弘明、有馬和彦、金澤伸雄、吉浦孝一郎 プロテアソーム病 炎症と免疫 20(6):609-614, 2012. 井田弘明 自己炎症症候群 日本医事新報 4615:78-83, 2012. 井田弘明、有馬和彦、金澤伸雄、吉浦孝一郎 中條-西村症候群の原因遺伝子とプロテアソーム機能異常 リウマチ科 47(6):654-660, 2012. 	