

ID No.	2036
研究課題名	遺伝性網膜視細胞変性症の初期病態の同定と発症機構の解明
研究代表者	村上 晶 （順天堂大学・教授）
研究組織 受入教員 研究分担者	渡邊 すみ子 （東京大学医科学研究所・特任教授） 新井 英介 （順天堂大学・助教） 大草 俊介 （東京大学医科学研究所・学部学生）
研究報告 網膜色素変性症の原因遺伝子について、サルの網膜を用い発現パターンを詳細に検討した。さらにヒトのこの遺伝子をクローニングし、全長、変異体などの tag 付きのコンストラクトを作製し、網膜細胞に発現させ、共沈タンパク質を LC-MS により同定した。同定した遺伝子について網膜内での発現状態を免疫染色で検討し、機能解析に進むべき候補遺伝子の絞り込みを行った。絞り込んだ遺伝子についてリコンビナントを発現させ着目している色素変性症原因遺伝子とともに共沈実験を行ったところ会合が確認された。一方この遺伝子をマウスの網膜で発現抑制したところ網膜発生の強い抑制が観察された。	