



ONSA/CBIR セミナー

## 22q11 コピー数変異：精神疾患に関与する 遺伝子、細胞、分子の探索

演者

廣井 昇 先生

UT Health San Antonio 教授

日時

2024年8月5日(月) 17:00-18:00

会場

ハイブリッド開催 (対面&オンライン)

会場：M&D タワー9階 大学院講義室4

※Zoom 視聴者は事前に登録をお願いいたします。

<https://zoom.us/meeting/register/tJUoce6spj0pHN1eUdPWWw63XGCHYjpfeuEc>

### 講演要旨

我々のグループは過去20年以上にわたり、22q11.2 コピー数変異のマウスモデル、細胞モデルを使い、精神疾患に寄与する遺伝子の同定と、遺伝子の組織、細胞レベルでの解析を手掛けてきた。マウスではヒトで連鎖している遺伝子の過剰発現、欠損、または遺伝子変異の忠実な再現と、それによって惹起される脳内変異の探索が可能である。ヒトにおける統合失調症などの精神疾患自体をマウスでは再現できないが、付随する、あるいは疾患の要素である社会行動、作業記憶、認知機能の柔軟性などの Dimension 測定が可能である。

一方、マウスでは、脳の構造のヒトとの差が精神疾患のモデルとして弱点であるが、最終的にヒトに適応される治療の元になる仮設上のメカニズムに迫る最短手段としての妥当性は担保されている。22q11.2 コピー数変異内にある転写因子 TBX1 の欠損は Fimbria のミエリン異常と扁桃体とその周辺皮質の縮小を齎し、Neonatal stem cell の増殖低下を通して、後の認知機能、社会行動の発達に寄与することができた。

本講演では、これらの最近のデータを議論する。

連絡先：認知神経生物学分野 上阪 直史 (uesaka.cnb@tmd.ac.jp)

ONSA 代表・神経機能形態学分野 寺田 純雄

CBIR センター長・精神行動医科学分野 高橋 英彦

ONSA 事務局・CBIR 専任教員 味岡 逸樹 E-mail: iajioka.cbir@tmd.ac.jp