

# 新潟脳神経研究会第313回例会

日時：平成30年2月27日（火）17:00～18:30

場所：脳研究所 1階 検討会室

## 1) ALSにおけるSMN遺伝子コピー数の検討

(25分)

石原 智彦

(新潟大・脳研・分子神経疾患資源解析学分野)

筋萎縮性側索硬化症:ALSは成人発症の運動神経疾患であり、病態機序、治療法とも確立されていない。我々は小児発症の運動神経疾患、脊髄性筋萎縮症:SMAの原因遺伝子である *Survival motor neuron* : SMN 遺伝子に注目した。本邦のALSにおいて同遺伝子コピー数が、発症リスク因子、予後悪化因子であることを見出したので、これを報告する。

## 2) 一世代解析を目指した遺伝子改変動物作製の先端技術開発

(25分)

阿部 学

(新潟大・脳研・細胞神経生物学分野)

当研究室では10年以上に渡り脳神経研究に有用なC57BL/6系遺伝子改変マウスを作製してきた。近年発展したゲノム編集法も加わることでその作製技術はさらなる進歩を続けており、現在の生命科学研究では高品質の遺伝子改変動物をより速く確実に作製することが求められている。これらの要求に対応するため開発中の先端技術を紹介するとともに、将来的な展望についても論じたい。

## 3) Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia (ALSP)における *colony stimulating factor 1 receptor (CSF1R)* 新規変異の同定と機能解析

(25分)

三浦 健

(新潟大・脳研・神経内科/遺伝子機能解析学分野)

Adult-onset leukoencephalopathy with axonal spheroids and pigmented glia (ALSP) は *colony stimulating factor 1 receptor (CSF1R)* 変異を原因とする成人発症大脳白質脳症である。ALSP と臨床診断された症例における *CSF1R* 変異の同定、および同定した新規 *CSF1R* 変異の病態機序について解析した結果を報告する。

どうぞ奮ってご参加ください。

(担当：動物資源開発研究分野)  
新潟脳神経研究会幹事代表：那波宏之

