

最新研究論文の紹介

Makino S, Kaji R, Ando S, Tomizawa M, Yasuno K, Goto S, Matsumoto S, Tabuena MD, Maranon E, Dantes M, Lee LV, **Ogasawara K, Tooyama I**, Akatsu H, Nishimura M, Tamiya G

Reduced Neuron-Specific Expression of the TAF1 Gene Is Associated with X-Linked Dystonia-Parkinsonism.

Am J Hum Genet.2007 Mar; 80(3):393-406. Epub 2007 Jan 23. PMID: [17273961](#)

神経細胞に特異的に生じるTAF1遺伝子の減少が、伴性遺伝性のジストニアパーキンソンニズムの発症に関連している

【要旨】

伴性遺伝性のジストニアパーキンソンニズム(XDP)は、フィリピンに多い遺伝性のジストニア症である。徳島大学、滋賀医科大学の共同研究チームは、フィリピンの研究グループと共同で、原因遺伝子の探索と発症メカニズムの解析を行った。その結果、原因遺伝子として、Xq13.1に位置する転写因子TAF1のイントロンにレトロトランスポゾンが挿入されていることを見出した。レトロトランスポゾンが挿入されていることで、TAF1遺伝子に過度のメチル化が生じている。TAF1遺伝子は、ヒト脳の神経細胞に強く発現しており、患者さんでは、線条体の神経細胞で、TAF1遺伝子の発現が、有意に減少していることが明らかになった。これらの結果から、伴性遺伝性のジストニアパーキンソンニズムでは、転写因子TAF1遺伝子のイントロンにレトロトランスポゾンが挿入されたことで、神経細胞におけるTAF1遺伝子の発現が減少し、病気を引き起こすと考えられた。

文責 分子神経科学研究センター 遠山 育夫

[PageTop](#)[交通・アクセス](#) [キャンパスマップ](#) [関連リンク](#) [お問い合わせ先](#) [サイトマップ](#) [このサイトについて](#)

Copyright(C)2005 Shiga University of Medical Science All Rights Reserved.