



もやもや病責任遺伝子の生理・病態機能

森戸 大介 博士

昭和大学医学部 講師

日時：2019年9月12日(木) 16:00～
場所：山手3号館2F 大会議室

もやもや病は東アジア地域の小児に多い脳血管疾患である。頭蓋内で動脈が狭窄・閉塞することで重篤な脳虚血・脳梗塞・脳出血を生じるが、その原因・病態の進展プロセスなどについてほとんど解明されていない。我々はもやもや病の責任遺伝子としてミステリン（別名RNF213）をクローニングし¹⁾、ミステリンタンパク質がユニークな巨大ATPアーゼ/ユビキチンリガーゼであり^{2,3,4)}、脂質代謝の制御因子であることをつきとめた⁵⁾。これまでの研究に加えて、もやもや病原因変異によりどのようにミステリンの機能が障害され、どのような細胞・個体障害を生じるのかについて議論したい。

1. #Liu, #Morito et al., *PLOS ONE*, 2011, 2. Morito et al., *Sci Rep*, 2014, 3. Kotani, *Morito et al., *Sci Rep*, 2015, 4. Kotani, *Morito et al., *Sci Rep*, 2017, 5. Sugihara, *Morito et al., *J Cell Biol*, 2019.
#co-first, *corresponding