

# 脳細胞遺伝セミナー

(来聴歓迎・事前登録不要)

## 糖鎖異常型筋ジストロフィーの 病態と治療戦略

金川 基 先生

神戸大学大学院医学研究科  
神経内科学／分子脳科学分野

日時 2014年10月30日（木） 午後4時30分～5時30分

場所 金沢大学医学類F棟1階・修士課程セミナー室

問合せ 金沢大学医学系 脳細胞遺伝子学 河崎 洋志

076-265-2365, kawasaki-labo@umin.ac.jp

<http://square.umin.ac.jp/top/kawasaki>

後援 金沢大学十全医学会

筋ジストロフィーは、骨格筋の壊死・変性を主病変とする遺伝性疾患の総称で、多くの病型が存在する。中でも、ジストログリカノパチーと総称される疾患群は、基底膜やシナプス分子の受容体であるジストログリカンの糖鎖異常を発症要因とし、また、筋病変にくわえ、脳奇形（II型滑脳症）や精神発達遅滞などの中枢神経障害を伴う独特な特徴をしめす。本邦に多くみられる福山型筋ジストロフィー（原因遺伝子フクチン）は、ジストログリカノパチーとして初めて提唱された疾患である。最近の研究から、フクチンは、新しいタイプの糖鎖修飾に関与することが明らかになりつつある。我々はフクチン変異マウスをはじめとするさまざまな疾患モデルを用いて、糖鎖修飾の病態生理的な意義を検討してきた。本セミナーでは、ジストログリカノパチーの発見と疾患概念の確立から、糖鎖の機能・修飾機序について概説し、福山型筋ジストロフィーをはじめとしたジストログリカノパチーの発症機序と治療戦略について紹介したい。