

特定非営利活動法人 日本免疫学会
平成 26 年後期 Tadimitsu Kishimoto International Travel Award
研究発表報告書

申請者氏名	小田 紘嗣	会員番号	0033528
申請者の所属・職名	京都大学医学研究科 発達小児科学講座/ 理化学研究所 統合生命医科学研究センター(IMS)		
出席会議名	The 64 th annual meeting of the American Society of Human Genetics		
発表論文 タイトル	Aicardi-Goutières syndrome is caused by <i>IFIH1</i> mutations		

実施結果:

私は 2014 年 10 月に The 64th Annual Meeting of the American Society of Human Genetics (ASHG) にて演題「*IFIH1* 遺伝子変異はエカルディ・グチェール症候群 (AGS) の原因となる」をポスター発表いたしました。AGS は難治性脳症に高頻度に全身性エリテマトーデス (SLE) を合併し、” monogenic SLE” とも呼ばれる原発性免疫不全症です。我々は AGS 患者において *IFIH1* 遺伝子 (MDA5) 変異を同定し、またその変異が 1 型インターフェロンの転写を亢進させることを発表しました。ASHG では、次世代型シーケンサーで同定した候補変異の絞り込みに関する最先端の解析手法を学びました。また海外の大規模研究の症例数に圧倒されながらも、それぞれのプロジェクトの解析担当者とお互いの解析パイプラインの情報を交換するなど、有意義な交流をすることができました。今後 *IFIH1* 変異の機能解析や新たな AGS 責任遺伝子の同定を通じ、AGS・SLE の病態解明および新規治療法の開発を目指したいと考えています。最後になりましたが岸本忠三先生および選考委員の先生方、またご指導頂きました平家俊男先生、小原收先生、西小森隆太先生に深く感謝申し上げます。