

課題名： RAS/MAPKシグナル伝達異常症の原因・病態の解明とその治療戦略

氏名： 青木洋子

機関名： 東北大学

1. 研究の背景

RAS/MAPK症候群は、心臓疾患・特徴的な顔・発達の遅れなどを示し、少数に癌を合併する先天異常症である。私達はRAS/MAPK症候群であるコストロ・CFC症候群の原因遺伝子を世界で初めて同定した。その後も原因遺伝子が次々と同定されたが患者さんの約40%は未だに原因が不明である。また、症状が起こるメカニズムは未だに明らかではない。

2. 研究の目標

新しいテクノロジーを用いた解析法を確立し、RAS/MAPKシグナル伝達異常症の原因を明らかにすること、病気が起こるメカニズムを明らかにし、治療薬の検討・開発を行うことを目的とする。

3. 研究の特色

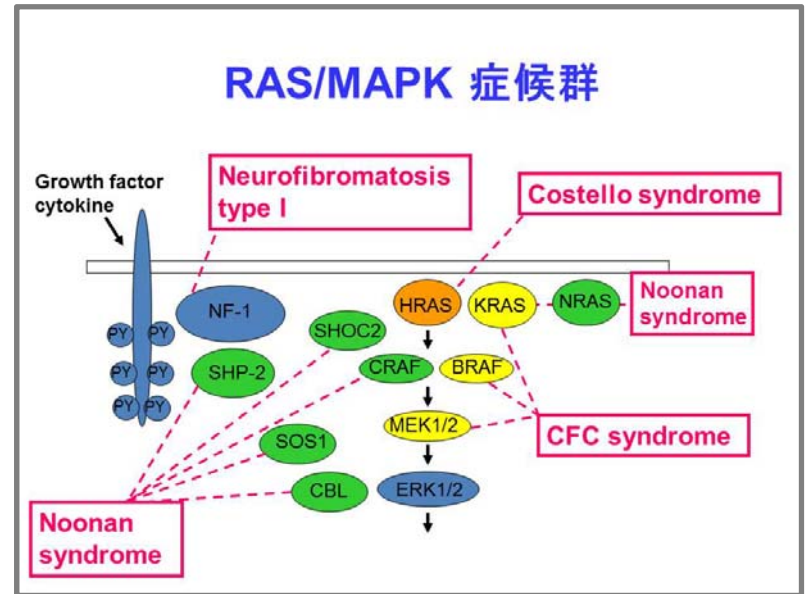
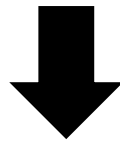
新しいテクノロジーや既知の解析方法を駆使して、疾患の新しい原因を明らかにする。またモデル生物など用いて、症状が起こるメカニズムを明らかにする。国外や日本の多数の医療機関と共同研究を行い、患者さんへの情報提供も予定している。

4. 将来的に期待される効果や応用分野

新しい原因が同定されることで、これまで原因不明であった患者さんの診断が可能になる。病気の成り立ちがわかることで、この病気の治療法や予防法の開発が期待できる。他の先天異常症や癌発生のメカニズム解明への貢献も期待される。

RAS/MAPKシグナル伝達異常症の原因・病態の解明とその治療戦略

1. 新しい原因の同定
2. 疾患メカニズムの解明



1. 疾患の原因・病態解明から生命現象の新しいメカニズム解明へ
2. 疾患の原因探索における新しいプラットフォームの創生