

弘前大学の研究 先天性再生不良性貧血 (Diamond-Blackfan貧血) の遺伝要因の研究 への協力について

埼玉医科大学総合医療センター小児科では上記の研究について協力し、当センターで採取した検体を弘前大学に提出することについて病院長より許可をいただいております。

本研究の第一の目的は、本邦のDBAの患者において、その原因となる遺伝子異常を同定することです。しかし、これまでに発見されている原因遺伝子と病態には、明らかな関連性は認められていません。最近、先天性貧血の一つであるFanconi貧血の病態に、薬物代謝酵素Aldehyde dehydrogenase 2 (ALDH2)の多型が関与することが証明されました。同様にDBAでも、原因遺伝子以外に病態に影響を及ぼす因子が存在する可能性があります。そこで、DBA患者における、病態に影響を与える遺伝子多型の同定・発見を第二の目的とします。また、従来診断基準項目として用いられてきた赤血球酵素 adenosine deaminase (eADA) 活性の上昇はDBA患者の20%では認められていません。赤血球還元型グルタチオン (GSH) 濃度は比較的簡便に測定ができ、eADAと同時に測定・解析することで、より正確にDBAを診断できる可能性が示されています。eADAやGSHの測定結果を用いた、新しい診断基準の策定を第三の目的とします。自然寛解している症例が多数見出されていますが、この仕組みはまだ解明されていません。体細胞変異を持つ造血細胞によるクローン性造血がDBAの自然寛解に関与している可能性があります。復帰変異を含めた体細胞変異の解析より、自然寛解の仕組みの解明を第四の目的とします。

この研究については以下までお問い合わせください。宜しくお願い致します。

埼玉医科大学総合医療センター小児科

森脇 浩一

kmoriwa@saitama-med.ac.jp

350-8550

埼玉県川越市鴨田1981

TEL: 049-228-3550

FAX: 049-226-1424