

写伸長が障害され、表現型としての中樞神経系の低形成や機能異常に至ると推察されている。もともと脳組織や歯ではtRNA発現が他の組織よりも亢進しているため、影響されやすいらしい。しかし、その途中の過程には未知の事項が多い。そもそも本当にtRNAだけが重要なのか、Pol IIIが合成するその他の非翻訳RNAも寄与していないのかすら不明である。

最近ではPol IとPol IIIの共通サブユニットを暗号化するPOLR1C遺伝子の変異による白質形成不全の報告²⁾もあり、やはりPol III機能障害を介して

POLR3A/3B遺伝子変異と同様な頭部画像所見を呈することが知られている。Pol III蛋白や調節機構を含めた障害が、Pol III関連疾患として一連の疾患群を形成していることがわかりつつあり、遺伝子変異から表現型(認知機能発達、白質や小脳の構造的・機能的統合など)に至る機序の詳細な解明が待たれる。

■文献

- 2) Thiffault I, et al: Recessive mutations in POLR1C cause a leukodystrophy by impairing biogenesis of RNA polymerase III. Nat Commun 6: 7623, 2015.

Information

■第24回肝病態生理研究会演題募集■

当番世話人 米田政志

日時：2016年5月18日(水) 13:00～17:00

会場：ホテルニューオータニ幕張

〒261-0021 千葉市美浜区ひび野2-120-3

TEL 043-297-7777

演題募集テーマ：

主題1「肝指向性物質の移送と代謝」／主題2「メタボリックシンドローム・糖尿病と肝疾患」／自由演題

演題締切：2015年12月18日(金)

申込方法：下記、肝病態生理研究会のWebサイトよりお申し込み下さい。ご応募された演題の発表要項は、2月下旬頃にご連絡します。応募された演題の抄録は、肝病態生理研究会のWebサイトに掲載いたしますのでご了承下さい。

問合せ：肝病態生理研究会

帝京大学医学部内科 滝川 一

〒173-8605 東京都板橋区加賀2-11-1

TEL 03-3964-1211 FAX 03-3964-8477

URL <http://www.kanbyotaiseiri.com/>