

## ～新見賞～



大守 伊織

## 略 歴

昭和41年10月1日生  
平成3年3月 高知医科大学卒業  
平成7年3月 岡山大学大学院医学研究科修了  
平成7年4月 岡山大学医学部附属病院 小児神経科 医員  
平成12年7月 社会福祉法人旭川療育センター児童院 小児科勤務  
平成13年7月 岡山大学医学部附属病院 小児神経科 医員  
平成15年11月 米国Vanderbilt University, Division of Genetic Medicine Postdoctoral research fellow  
平成16年12月 岡山大学医歯薬学総合研究科細胞生理学 研究員  
平成17年4月 岡山大学医歯薬学総合研究科細胞生理学 助手  
平成19年4月 岡山大学医歯薬学総合研究科細胞生理学 助教  
現在に至る

## 研究論文内容要旨

乳児重症ミオクロニーてんかん患者には電位依存性Na<sup>+</sup>チャネルSCN1A遺伝子変異が高頻度に認められる。臨床症状を修飾する遺伝子を検索するため、患者の末梢血からgenomic DNAを抽出し、けいれん関連性遺伝子であるSCN1B, GABRG2, CACNB4遺伝子の変異解析を行った。結果、SCN1A遺伝子変異をもつ38例の患者のうち1例において、Ca<sup>2+</sup>チャネルβ4サブユニットをコードするCACNB4遺伝子にミスセンス変異(R468Q)を検出した。この患者は4歳でけいれん重積後、脳死状態になり死亡した。パッチクランプ法を用いてCACNB4-R468Qの電気生理解析を行うと、野生型に比し、Ca<sup>2+</sup>イオンを流入させやすい特性を持っていることが分かった。病態として、SCN1A遺伝子異常による抑制系ニューロンの機能低下がある上に、けいれん時にCa<sup>2+</sup>イオンが過剰流入し、神経細胞死がおきた可能性が考えられた。