

日本薬学会九州支部特別講演会

演題： RNA スプライシング —その分子機構と破綻による疾患—

講師： 片岡 直行 先生

東京大学大学院農学生命科学研究科・特任准教授

日時： 平成 29 年 10 月 13 日 (金) 16:10~17:40

場所： 長崎大学薬学部 2 階 多目的ホール

要旨：高等真核生物では、タンパク質をコードする遺伝子は核内のゲノム DNA 上に存在しており、その遺伝情報が細胞質でタンパク質として発現するまでに様々な過程が存在する。ゲノム DNA から転写されてできた mRNA 前駆体は、核内で様々なプロセッシングを受けて成熟 mRNA となった後、核から細胞質へと輸送され、タンパク質合成の鋳型として機能する。これらの過程は RNA プロセッシングと呼ばれ、遺伝子発現に必須な過程である。このうちのイントロンを除去し、エクソンを連結する反応、mRNA スプライシングは、精巧かつ複雑な調節を行うことの出来る過程であるが、精巧であるが故に、この過程に異常をきたすことで疾患が引き起こされる例が数多く報告されている。最近、このような RNA および RNA プロセッシング異常に起因する疾患は、「RNA 病 (RNA diseases)」と総称され、その解析が急速に進んでいる。本セミナーでは、mRNA スプライシング異常によって引き起こされる RNA 病を幾つか取り上げ、その原因となる異常スプライシング機構の解明と治療に向けた戦略について解説する。

参考文献：

Ohe K, et al. RBM24 promotes U1 snRNP recognition of the mutated 5' splice site in the IKBKAP gene of familial dysautonomia. *RNA* 23, 1393-1403 (2017)

Kataoka N. Modulation of aberrant splicing in human RNA diseases by chemical compounds. *Hum Genet*, online first (2017), doi:10.1007/s00439-017-1789-4 (Review article)

Yoshida M, et al. Rectifier of aberrant mRNA splicing recovers tRNA modification in familial dysautonomia. *Proc Natl Acad Sci USA* 112, 2764-2769 (2015)

Nishida A, Kataoka N, et al. Chemical treatment enhances skipping of a mutated exon in the dystrophin gene. *Nat Commun* 2, 308 (2011)

共催：下村脩博士ノーベル化学賞顕彰記念創薬研究教育センター
長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 アカデミア創薬ユニット

連絡先：長崎大学 大学院医歯薬学総合研究科
生命薬科学専攻 細胞制御学分野
武田 弘資
TEL: 095-819-2417
E-mail: takeda-k@nagasaki-u.ac.jp