

てんかん発症メカニズムの解明へ期待

原因遺伝子異常による発症をマウスで確認

2009年1月16日プレスリリース

理研脳科学総合研究センター 神経遺伝研究チームの山川和弘チームリーダーらは2004年、てんかんの中で最も発症数の多い「若年性ミオクロニーてんかん」では、「EFHC1」遺伝子に変異が見られることを発見した。今回、このEFHC1遺伝子を欠損させたマウスの作製に世界で初めて成功し、このマウスで、てんかん患者と類似の症状、および発症メカニズムの理解につながる特異的な複数の異常が確認された。

若年性ミオクロニーてんかんは思春期に発症し、ぴくぴくと骨格筋がけいれんする「ミオクロニー発作」、激しい筋収縮が起こる「強直間代発作」などを特徴とし、てんかん全体

の7~9%を占める。

EFHC1遺伝子によりつくられるタンパク質「ミオクロニン1」は、胎生期には脳脊髄液を産生・分泌する「脈絡叢」で、出生後には脳室壁を覆う上衣細胞の「纖毛」で強く発現する。しかし、EFHC1遺伝子を欠損させたマウスではミオクロニン1は消失し、纖毛の運動機能が低下するなどいくつかの特異的な異常症状が観察された。

これは、今まで発見されていたてんかん原因遺伝子とはまったく違う発症メカニズムの存在を示唆している。今後、このマウスを使った研究が進むと、てんかん全体の発症メカニズムの理解や、治療法の開発・改良に大きく寄与すると期待される。

R

●『Human Molecular Genetics』オンライン版（1月15日）掲載