

# 染色体欠失重複からみた精神疾患のメカニズム

Dimensional understanding of mental disorders associated with copy number variation

廣井 昇 先生

University of Texas Health Science Center at San Antonio

Professor with tenure, Department of Pharmacology, Department of Cellular and Integrative Physiology, and Department of Cell Systems and Anatomy

日時： 2022年4月25日（月）午後4時半～午後6時

場所： 神戸大学大学院医学研究科 大講義室（外来診療棟）

<https://kobe-u-ac-jp.zoom.us/j/83075720866>

Passcode: 737465



人染色体22q11.2欠失重複は、高い浸透度と再現性をもって自閉スペクトラム症、統合失調症、知的障害などを引き起こす。しかしながら、人では個々遺伝子だけに限定された欠失重複がないか、あるいはあっても少数例であるため、内包されている個々の遺伝子がどのように多様な表現型に関わっているかの理解が進んでいない。われわれのグループは20年にわたり、臨床診断とは独立した精神疾患要素(dimension)がどの22q11.2内遺伝子、脳部位、細胞によって介在されているかをマウスマodelを使って探ってきた。本講演では22q11.2内の特定遺伝子が成体神経幹細胞、ミアリンなどの機能と精神疾患構成要素に関与するメカニズムを議論する。

1. Zinkstok J, ..., Hiroi N, ..., van Amelsvoort T. The 22q11.2 deletion syndrome from a neurobiological perspective. *Lancet Psychiatry* 6(11), 951-960 (2019).
2. Hiramoto T, ..., Hiroi N. Tbx1, a gene encoded in 22q11.2 copy number variant, is a link between alterations in fimbria myelination and cognitive speed in mice. *Molecular Psychiatry* Online published Nov 5 (2021).
3. Hiramoto T\*, Boku S\*, ..., Hiroi N. Transcriptional regulation of neonatal neural stem cells is a determinant of social behavior. *BioRxiv* (2021) \*co-first authors