

## 令和3年度 臨床研究テーマ成果報告書

診療科（部）名：矯正科	
第3期中期目標・中期計画期間中の臨床研究テーマについて該当するものにチェックを入れてください。（塗りつぶし可）	
<input type="checkbox"/> 1. 口腔領域における新規組織再生・再建法の開発 <input type="checkbox"/> 2. 高齢者の特性に配慮した口腔疾患の予防法・診断法・治療法の開発 <input type="checkbox"/> 3. 顎口腔機能の維持増進に関する研究 <input type="checkbox"/> 4. 歯科医学臨床教育の質保証に関する研究 <input checked="" type="checkbox"/> 5. その他	
研究期間：2016年4月～	
研究課題名：顎顔面口腔領域に認められる先天性疾患の原因遺伝子の探索	
<p>研究課題の概要及び成果：口唇口蓋裂を始めとする顎顔面形成不全症は不正咬合の原因となり歯科矯正治療の臨床現場において頻繁に遭遇する疾患である。近年の Genome wide association study (GWAS)研究等により顎顔面形成不全症について多くの感受性遺伝子が同定されているが、未だに原因不明の稀少・未診断疾患が多く存在する。本年度は昨年度に引き続き未診断疾患イニシアチブ (IRUD) と協力し顎顔面形成不全を伴う未診断希少疾患の遺伝的原因の探索を進めた。その結果口唇口蓋裂を伴う未診断疾患患者から脱ユビキチン化酵素である USP9X や DNA 結合タンパクである SATB2 の変異を同定した。さらに本年度は昨年度同定した新規 ACTB 変異の機能解析の実験系を上皮系細胞株にて開発し変異 ACTB タンパクの細胞内局在が変化する事を見出した。この事は ACTB の細胞内局在の変化が顎顔面形成不全を引き起こす可能性を示唆する。本年度は疾患モデル細胞などを用いて治療法の開発の為に大阪大学薬学研究科創薬サイエンス研究支援拠点で管理されている化合物ライブラリーに変異体ゼブラフィッシュを暴露し、どのような化合物もしくは薬剤を作用させる事により症状の軽減化が可能かを評価する。</p>	
上記概要・成果に関連する図表等 <b>ACTB (アクチン遺伝子) c.1043C&gt;T(p.S348L)</b>	
当該臨床研究が「口の難病プロジェクト」に関連しているか否か下記のBOXのいずれかにチェックを付してください。（塗りつぶし可）	
<input type="checkbox"/> 関連がある <input checked="" type="checkbox"/> 関連はない	