

令和4年度 臨床研究テーマ成果報告書

診療科（部）名：矯正科

第4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）

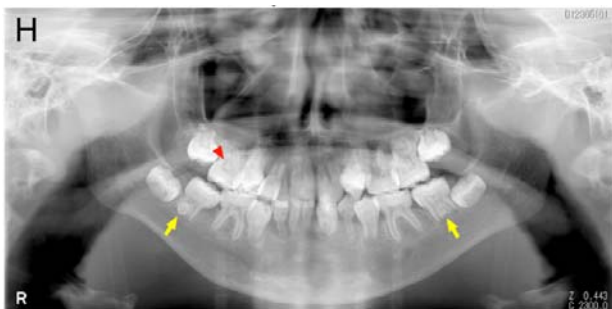
- 1. 「歯科再生・再建医療拠点形成による先進的歯科医療の推進」に関する臨床研究
- 2. 「オーラルビッグデータ管理体制の整備」に関する臨床研究
- 3. 「『口の難病』バイオリソースの整備と活用支援の推進」に関する臨床研究
- 4. 「歯科医学臨床教育の質保証」に関する臨床研究
- 5. その他

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

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。本年度は当診療室を訪れるまでは未診断であったが SATB2 変異について多施設共同研究を行い現在 American Journal of Medical Genetics に投稿し現在 Revise 中である。これまでに SATB2 関連疾患では報告のなかったエナメル真珠などの症状を発見し同疾患の診断基準に新たな知見を与える事が出来た。また以前に同じ経緯で全エクソーム解析を行い GNAS 遺伝子の機能喪失型変異を同定した患者においても同じ変異をもつマウスモデルを作製し解析を開始している。現在のところ同マウスは胎生致死であり下顎の形成不全が起こる事を確認している。また同遺伝子変異については広島大学両生類学研究所との共同研究においても機能解析を進めており今後詳細に分子生物学的な解析を行う予定である。

上記概要・成果に関連する図表等



SATB2 関連症候群における口腔内所見。パノラマ所見よりエナメル真珠を認める。

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）

- 関連がある
- 関連はない