

研究課題名 顎骨に生じる線維骨性病変の原因遺伝子の解析

研究責任者名 大学院医歯薬保健学研究科口腔外科学 准教授 武知 正晃

研究期間 2019年1月(倫理委員会承認後)～2023年3月

対象者

2019年1月から2023年3月の間に、広島大学病院口腔顎顔面再建外科および九州大学病院顎口腔外科を受診した顎骨に生じる線維性骨病変の患者。

意義・目的

線維性骨異形成症を特徴とする McCune-Albright 症候群の原因遺伝子として GNAS1 遺伝子が同定され、非 McCune-Albright 症候群性の線維性骨異形成症においてもその変異が認められ

ています。顎骨の異形成線維性骨病変を特徴とする McCune-Albright 症候群 / LIDT-IT 症

候群)では、HRPT2 遺伝子の変異が同定されています。さらに、顎骨骨幹異形成症 (GDD) の原因遺伝子として TMEM16E 遺伝子を同定しています。本研究では、これら遺伝子の変異や発現の解析を行います。

方法

本研究は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究です。生検もしくは手術の際に摘出された患部組織と周囲正常組織の一部と、診療録 (カルテ) 情報 (性別、血液検査、画像検査、等) を用いて行います。

試料・情報等は名前などがわからないようにした上で、広島大学口腔外科学研究室 (研究責任者 武知 正晃) で顎骨に生じる線維性骨病変と関連する遺伝子 (GNAS1, HRPT2, TMEM16E) の解析を行います。