

令和3年11月30日	
資料提供	
担当	和歌山県立医科大学 【取材に関すること】事務局広報室 森永室長・岩本準主事（内線5731） 【内容に関すること】生体調節機構研究部 改正 教授（内線5050）
電話	073-447-2300（大学代表）

## 和歌山県立医科大学記者発表 免疫不全を伴うプロテアソーム関連自己炎症症候群 （遺伝性の炎症性疾患）の発見とそのモデルマウスの樹立

この度、和歌山県立医科大学からの記者発表を以下のとおり実施いたしますので、報道関係の皆様方のご参加賜りますようお願い申し上げます。

### 日時及び場所

日時：令和3年12月6日（月）16：00～（約20分＋質疑）

場所：本学紀三井寺キャンパス 地域医療支援センター（附属病院 東棟3階）  
（和歌山市紀三井寺811-1）

発表者 兵庫医科大学 皮膚科 教授 かなざわ のぶ お 金澤 伸雄  
本学医学部 先端医学研究所 生体調節機構研究部 教授 かいしょう つねやす 改正 恒康

### 発表の概要

生体が恒常性を維持するためには、不要あるいは不良となったタンパク質が適切に分解処理されなければなりません。このタンパク質の分解処理に関わるタンパク質複合体（プロテアソーム）を構成するサブユニットタンパク質の遺伝子バリエーション（遺伝子の違い）により、難治性炎症（プロテアソーム関連自己炎症症候群）が発症します。今回、本学先端医学研究所生体調節機構研究部 改正恒康、邊見弘明（現在：岡山理科大学獣医学部獣医免疫学）、本学皮膚科 金澤伸雄（現在：兵庫医科大学皮膚科）、琉球大学小児科 金城紀子、岐阜大学小児科 大西秀典らの研究グループは、プロテアソームサブユニットβ1iをコードする遺伝子（PSMB9）にアミノ酸置換をおこすヘテロバリエーションにより、免疫不全を伴うプロテアソーム関連自己炎症症候群という新たなタイプの遺伝性炎症性疾患が生じることを見出し、その病態を反映する新規のモデルマウスを樹立しました。

プロテアソームの機能障害を来す新たな疾患概念を提起すると共に、そのモデルマウスが得られたことから、今後、プロテアソームの機能異常による炎症病態、免疫不全病態の解明が進み、プロテアソーム関連自己炎症症候群およびその関連病態を制御する新たな治療法の開発が進むことが期待されます。

（本研究成果は2021年11月24日に、国際誌 Nature Communications に発表されました。）

### その他

