



## 顎顔面奇形を発症するメカニズムの解明

川上 正良

Masayoshi Kawakami

口腔外科学／学内講師

- **キーワード** 口唇裂口蓋裂、顎顔面、先天異常
- **対象疾患** 口唇裂口蓋裂
- **研究フェーズ** 探索的研究
- **モダリティ** 分子生物学

### シーズ概要

口唇裂口蓋裂をはじめとする顔やあごの先天異常は他の部位の奇形に比べ目立つ上、比較的発症率が高いのが特徴です。発症した子は成人するまで継続した治療を必要とし、たいへんな負担となっています。このような顎顔面の先天異常の原因遺伝子はいくつか見つかっていますが、発症のメカニズムはよくわかっていません。

あごと顔面の発生にはいくつかのプロセスがあり、そのプロセスをコントロールするシグナル伝達系があります。私たちは、その一つ Wnt シグナル伝達を阻害すると顎顔面の形成異常を発症することを明らかにしてきました。またレチノイン酸(ビタミン A 代謝物)は不足や過剰になりますと、FGF(繊維芽細胞増殖因子)の分泌が低下し口唇裂や顎骨の形成異常を発症します。これまでの研究から、レチノイン酸をコントロールすることにより、口唇裂の発症を抑えることが示唆されています。レチノイン酸以外のシグナル経路でも顎顔面の発生をコントロールすることが明らかになっています。私たちは生体内のシグナルメカニズムを解明し、顎顔面異常に対する予防法や早期診断法に役立てていきたいと考えています。

### 研究成果の応用可能性

顎顔面の先天異常を予防するサプリメント、ゲノム診断法

### Appeal Point

アピールポイント

顎顔面奇形の成因を探る基礎的な研究ですが、顎顔面奇形や障がいを持つ患者さんの治療と予防に役立てることを願って研究を進めて参ります。

### 関連文献／特許

1. Shimomura T, Kawakami M, et al. The role of the Wnt signaling pathway in upper jaw development of chick embryo. Acta Histochem Cytochem. 52:19-26, 2019.