

第39回

# 難病・遺伝医学 セミナー

講演：単一遺伝子異常による原発性免疫不全症・免疫異常症

2022年

6月15日 水 18:00-19:00

講師紹介：今井 耕輔先生

防衛医科大学校 小児科学 教授

座長：岡崎康司（難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター）

司会：新井正美（難病の診断と治療研究センター・ゲノム診療センター）

概要：原発性免疫不全症・異常症（PID/IEI）は、単一遺伝子の異常により免疫系の分子に異常を来すことで、易感染性・アレルギー・自己炎症・自己免疫を呈する疾患の総称であり、現在までに400以上の遺伝子が原因として明らかにされている。当初は、X連鎖性疾患で新生児発症の重症疾患の原因遺伝子が明らかにされてきたが、その後、近親婚家系からの常染色体潜性遺伝性疾患の原因が明らかになり、さらに次世代シーケンサーの活用により、常染色体優性、あるいは突然変異による疾患が明らかになってきた。その中には、成人発症疾患や浸透率の低い疾患も含まれており、COVID19重症化に関わる遺伝子変異も同定されてきた。また、自然免疫系の機能獲得型変異による自己炎症性疾患の原因遺伝子も明らかになり、中には、体細胞性変異によるものも見られる。こうした原発性免疫不全症・免疫異常症について学ぶことで、より一般的な免疫系が関係する疾患の病態について理解することが可能である。

申込方法：以下の申込フォーム・QRコードよりお申込みください。  
※開催日までに詳細と招待URLのご案内メールをお送り致します。

<https://forms.gle/sXVoVMzyhU6R1kxw6>

LIVE 配信（Zoom）にて開催

6月14日（火）17時締切



お問い合わせ

難病の診断と治療研究センター/ゲノム診療センター

新井/原田（内線71407/5167）

共催：順天堂大学大学院医学研究科

順天堂大学大学院HP QRコード

