

ADAR1変異によるAGS様脳症の発症メカニズムの解明

大阪大学 大学院医学系研究科 加藤 有己

目的 ADAR1変異マウスにおけるAicardi-Goutières症候群様脳症の発症メカニズム、特にI型インターフェロンの役割と産生細胞を明らかにする。

内容 ADAR1変異マウスの脳病理解析、空間トランスクリプトーム解析、IFNシグナル経路の遺伝的遮断、ミクログリア除去、および細胞種特異的ADAR1機能低下マウスの作製と表現型解析を行った。

結果 脳室内に蓄積したI型IFNがAGS様脳症の中心的駆動因子であり、その主要産生源はニューロンとアストロサイトであること、特にアストロサイトの機能障害がより重篤な脳症を引き起こすことを明らかにした。

利用した計算機 SQUID 汎用CPUノード群
使用メモリ 130 GB