

AMCoR

Asahikawa Medical College Repository <http://amcor.asahikawa-med.ac.jp/>

日本皮膚科学会雑誌 (2006.04) 116巻4号:477.

細胞内輸送に関与するSNARE蛋白をコードする遺伝子SNAP29の変異によって生じる新しい神経皮膚症候群では表皮角化細胞の層板顆粒分子の輸送が障害されている

山本明美, SprecherEli

細胞内輸送に関与する SNARE 蛋白をコードする遺伝子 SNAP29 の変異によって生じる新しい神経皮膚症候群では表皮角化細胞の層板顆粒分子の輸送が障害されている

山本明美 (旭川医大皮膚科)、Eli Sprecher (Rambam Medical Center, Israel)

CEDNIK 症候群は **C**erebral **D**ysgenesis, **N**euro**p**athy, **I**chthyo**s**is および **K**eratod**e**rma を主徴とする新規の劣性遺伝性疾患である。原因遺伝子は細胞内輸送小胞の癒合に関与する SNARE 蛋白のひとつをコードする SNAP29 であり、北イスラエルの血族結婚のあるアラブ人 1 家系で 1 塩基対の欠損変異が同定された。重篤な神経症状に加えて、魚鱗癬と掌蹠角化症が認められるため、角化細胞内の物質輸送において SNAP29 が重要な役割をになっているものと考え、患者生検皮膚を電顕的、免疫組織化学的に観察した。表皮有棘層、顆粒層では細胞質内に正常な層板顆粒の他に、多数の小胞が観察された。これらの小胞は著明に肥厚した角層の下層の細胞質内にも認められた。層板顆粒分子として知られている Glucosylceramide, KLK5 および KLK7 が角層内の異常小胞にみとめられたことから、本症では同顆粒の輸送がそこなわれていることがわかった。以上の結果から、SNARE 蛋白が表皮層板顆粒分子の輸送に重要な働きをしていること、および SNAP29 が正常角化過程に必須であることがはじめて示された。