



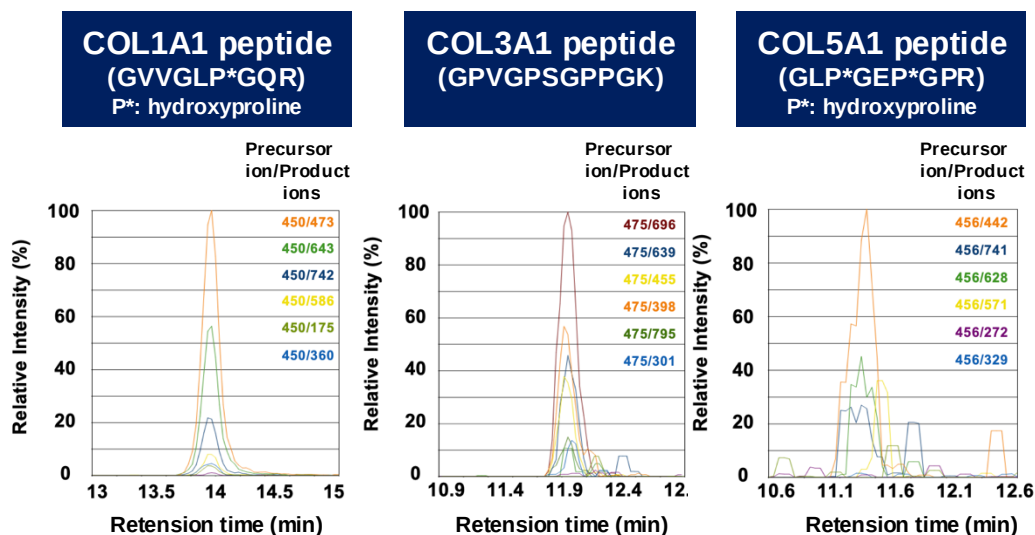
結合組織疾患エーラス・ダンロス症候群の診断法の開発

総合科学研究支援センター 教授 松本 健一

我々の研究室では、遺伝性結合組織疾患の一つであるエーラス・ダンロス症候群（EDS）の診断法の開発を進めています。EDSは主に、関節可動亢進性、皮膚過進展性、組織脆弱性等の症状が見られ、皮膚、血管、関節等の結合組織に異常をきたす疾患です。これまでに症状・原因遺伝子から14病型に分類されています。原因タンパク質として、線維性コラーゲンやコラーゲン合成の様々な過程に関与するタンパク質が報告されています。

このEDSの一つの病型に類古典型EDSがあり、原因タンパク質は細胞外マトリックスの一つのテネイシンX（TNXB）です。我々の研究室では質量分析計を用いた血清型TNXBの測定法を開発し、その手法は実際に類古典型EDSの確定診断に用いられています。また、質量分析法を用いて、細胞培養上清中の古典型EDSの原因タンパク質のV型コラーゲンや血管型EDSの原因タンパク質のIII型コラーゲンの同時定量法の開発も行いました（下図）。今後も様々な病型のEDSの診断法の開発を進めて参ります。

この研究は、質量分析計等の先端機器を用いて、外国人留学生を含む大学院生と共に質の高い研究を目指し進めています。



質量分析法による培養細胞上清中の
COL1A1、COL3A1、COL5A1の同時定量