

# 脳形成障害の患者から学ぶ ヒト脳形成メカニズム



講師：中村 勇治 先生

名古屋市立大学 大学院医学研究科  
新生児・小児医学分野

日時：2023年8月31日（木）17:00～

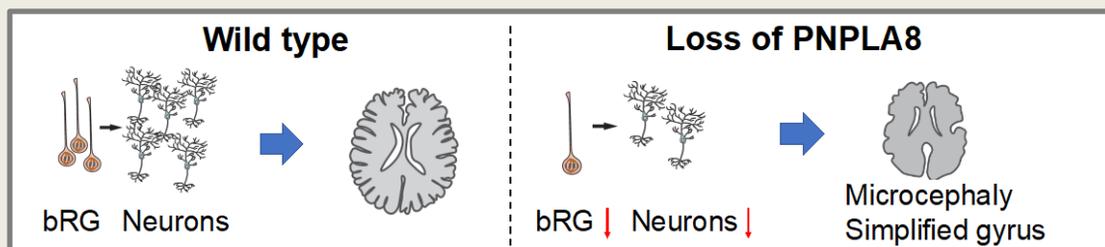
場所：名古屋市立大学桜山キャンパス  
医学部研究棟11階 講義室B

本セミナーはZOOMによるオンライン配信も致します。オンラインでの参加は下記URL又はQRコードからログインしてください。

URL：<https://us02web.zoom.us/j/87325948718>



ヒトは進化の過程で、高度な知能の基盤となる拡張した大脳皮質を獲得しました。大量の神経細胞を産生するにあたりbasal radial glia (bRG) と呼ばれる高度な増殖能を持つ神経幹細胞が重要な役割を果たしますが、bRGの産生メカニズムは十分に解明されていません。我々は患者の遺伝子解析とヒト脳オルガノイドモデルを組み合わせ、ホスホリパーゼの一種であるPNPLA8が欠損するとbRGが減少し、脳回低形成型の小頭症となることを発見しました。本セミナーでは、小児神経疾患の診療を起点として我々が進めてきた脳形成メカニズム研究についてご紹介したいと思います。



Biallelic null variants in PNPLA8 cause microcephaly through the reduced abundance of basal radial glia.

Nakamura Y et al., *medRxiv*

doi: <https://doi.org/10.1101/2023.04.26.23288947>



世話人：山川和弘（医学研究科・神経発達症遺伝学分野）

TEL: 052-851-5612, E-mail: [yamakawa@med.nagoya-cu.ac.jp](mailto:yamakawa@med.nagoya-cu.ac.jp)