

## CASK異常症の病態メカニ ズムの解明

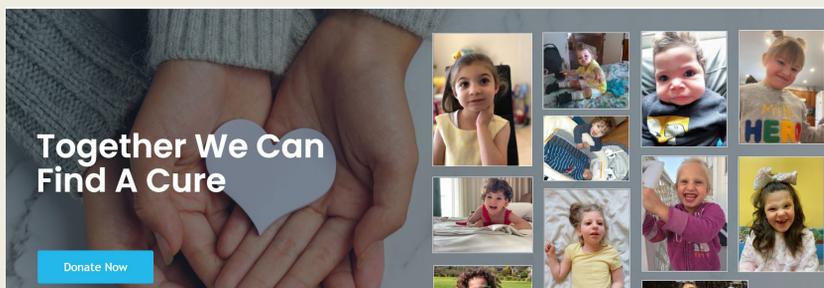


講師：田渕 克彦教授  
信州大学学術研究院  
医学系分子細胞生理学教室

日時：2024年2月22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/81366495712>



CASK異常症の患者会のHP (<https://acnrf.com/>)

CASKはMAGUKファミリーに属するシナプス足場タンパク質で、シナプス接着因子Neurexinをはじめとする多彩なシナプス分子と相互作用することで、神経回路の形成に関与していることが示唆されています。近年、CASK遺伝子の異常が、小脳低形成を特徴とするX連鎖性神経発達障害（CASK異常症）の原因であることが判明しました。CASK異常症の患者の多くは女性であることから、私たちはX染色体不活性化との関係に着目しながら、CASK異常症の病態形成メカニズムについて研究を行っています。



共催：日本学術振興会 研究拠点形成事業「国際ニューロン新生研究拠点 (NeuRIC)」

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)