

Title	歯科医師の身近な先天異常：遺伝性エナメル質形成不全症
Author(s)	新谷，誠康
Journal	歯科学報，112(2)：152-152
URL	http://hdl.handle.net/10130/2732
Right	

特別講演 4

「歯科医師の身近な先天異常－遺伝性エナメル質形成不全症」

東京歯科大学小児歯科学講座教授 新谷 誠康

歯の形成障害は歯科，とりわけ小児歯科に携わる者にとってよく遭遇する先天異常である。なかでも歯質の形成異常はエナメル質に最も多く起こり，その症状（表現型）は多岐にわたるが，疾患の原因から大別すると遺伝子に起因するものとそうでないものに分かれる。遺伝子に起因しないものはエナメル芽細胞の機能が乳歯の外傷や根尖性歯周炎，乳幼児期の発熱性疾患や感染症，過剰なフッ化物摂取などにより障害されたために引き起こされるエナメル質減形成（enamel hypoplasia）あるいはエナメル質石灰化不全（enamel hypocalcification）のことをいい，総じて「エナメル質形成不全（enamel hypomineralization）」と呼び習わされる。一方で，遺伝子に起因するものは一般的に親から子へ変異した遺伝子が伝わっていく病気であり，「遺伝性エナメル質形成不全症（amelogenesis imperfecta）」がこれにあたる。

遺伝性エナメル質形成不全症の原因となる遺伝子変異の解明は，昨今の生物学的研究にはなくてはならないものとなった分子生物学的手法の目覚ましい進歩とともに，この10年の間に飛躍的に進んだと言える。私が大学院を修了した20年前，はじめてこの先天異常の原因となる遺伝子変異が報告されたことから考えてもまさに日進月歩であり，患者や保護者に提供できる情報も遥かに増えている。これまでに，遺伝性エナメル質形成不全症患者において変異を起こしている遺伝子として，エナメル質基質タンパク質遺伝子，それを分解するタンパク質分解酵素遺伝子，調節遺伝子あるいはエナメル芽細胞内で小胞輸送に関わっていると考えられるタンパク質の遺伝子などが発見されており，形成不全の表現型との関連も考察される段階に至っているが，まだまだ原因のわからない遺伝性エナメル質形成不全症が数多く存在する。また，原因が明確になることによって，これまで別のものと考えられていた2つの疾患が同一の原因で起こる，少々表現型の異なった同一の疾患であることが判明することもあるが，このような事実は遺伝性エナメル質形成不全症にも存在することが明らかになってきた。

今回，伝統ある東京歯科大学学会での特別講演にあたり，分子生物学と分子進化学の観点からこの疾患を探り，現在どこまで解明が及んでいるかを説明させていただきたいと考えている。

《プロフィール》



＜略歴＞

平成4年3月 大阪大学大学院博士課程歯学研究科臨床系専攻修了
 平成4年4月 大阪大学歯学部附属病院小児歯科医員
 平成7年4月 大阪大学歯学部小児歯科学講座助手
 平成10年1月 ドイツ・マックス・プランク生物学研究所免疫遺伝部門ポスドク
 平成12年4月 大阪大学大学院歯学研究科小児歯科学教室助手
 平成14年11月 大阪大学大学院歯学研究科小児歯科学教室助教授

平成19年4月 大阪大学大学院歯学研究科小児歯科学教室准教授
 平成20年4月 東京歯科大学小児歯科学講座主任教授
 現在に至る

＜学会等＞

東京歯科大学学会 理事 会計
 日本小児歯科学会 常務理事 専門医指導医
 臨床ゲノム医療学会 理事
 日本歯科医学教育学会 評議員
 日本小児口腔外科学会 評議員
 歯科基礎医学会 評議員
 日本障害者歯科学会 認定医
 International Association for Dental Research (IADR) 会員
 International Association of Paediatric Dentistry (IAPD) 会員
 国際歯科研究学会日本部会 (JADR) 会員
 日本骨代謝学会 会員