

自閉スペクトラム症（ASD, autistic spectrum disorder）の多くは、シナプスでの情報伝達に障害がある。特に、後シナプス部位である棘（スパイン）表面やその内部にて働く Neuroligin、Neurexin、Shank などの変異が ASD 患者で報告されている。しかしながら、スパイン内で機能する分子群は十分には同定されていない。我々は、自閉症患者脳で大きく発現が変化する機能未知の分子リストを手掛かりに、それらがスパインでの新たな分子基盤となる可能性を考え探索を行い、スパイン内で機能する分子を新たに同定した。この分子は、NMDA 受容体のサブユニットの一つと関連し、また Shank と NMDA 受容体の結合を強める働きがあった。ノックアウトマウスを作製したところ、行動様式に異常が見られ、新たな創薬ターゲットとなる可能性が考えられた。

新たに機能解明を行った分子と関連する分子群のスパイン内での関連図

