

161 骨髄異形成症候群における RNA スプライシング異常の解析

吉田 健一

骨髄異形成症候群（MDS）とその関連疾患は、血球形態の異常を伴った骨髄不全と急性骨髄性白血病（AML）への移行を特徴とし、高齢者に好発する慢性骨髄性腫瘍である。MDSにおいて *SF3B1*、*SRSF2*、*U2AF1*、*ZRSR2*などの RNA スプライシング因子の遺伝子変異が、高頻度（45-85 %）かつ特異的に認められることが明らかになっているが、RNA スプライシング因子の遺伝子変異による MDS 発症の詳細なメカニズムは十分に解明されていない。本研究では RNA スプライシング因子の遺伝子変異による MDS 発症のメカニズムを明らかにするために、214 例の MDS 患者由来 RNA 検体を用いて網羅的に RNA スプライシングのパターンを解析した。その結果、*SF3B1* 遺伝子変異では 3'スプライス部位の異常が特徴的に見られるなど、MDS では変異が生じている RNA スプライシング因子により異なったスプライシング異常のパターンがみられることがわかってきた。

*SF3B1* 変異と強い相関がみられたスプライシング異常のパターン

