



大阪科学・大学記者クラブおよび府政記者会 同時提供

2025 年 8 月 5 日

※この件に係る**報道解禁日時**
日本時間 8 月 5 日（火）**午後 6 時以降**
（新聞は 8 月 6 日（水）朝刊から）

報道関係者各位

地方独立行政法人大阪府立病院機構
大阪母子医療センター研究所 病因病態部門
報道提供資料

口蓋裂と神経管閉鎖障害（二分脊椎）に共通する発症機構を明らかに
～異なる先天性疾患が同一の表皮の形成異常で起こる～

概要

大阪母子医療センター研究所病因病態部門の吉田千春主任研究員、松尾勲部長らの研究グループは、共同研究者とともに、異なる 2 種類の先天性疾患のそれぞれの原因遺伝子産物が、将来皮膚となる表皮の細胞で協調して働くことで口蓋裂と神経管閉鎖障害（顕在性二分脊椎）の病態発症に関わることを初めて発見しました。

本研究では、Bowen-Conradi 症候群 (OMIM 211180) の原因である *EMG1* タンパク質が、Van der Woude 症候群 2 (OMIM 606713) の原因である *GRHL3* タンパク質と表皮の細胞内で一緒に存在して働くことで、*GRHL3* タンパク質の機能に必要であることを見つけました。さらに、マウスの表皮細胞において *EMG1* と *GRHL3* の両遺伝子を同時に欠損させた場合には、どちらか単独で遺伝子を欠損させた場合より重篤な神経管閉鎖障害（顕在性二分脊椎）や口蓋裂を発症することがわかりました。これらの知見は、*EMG1* と *GRHL3* の遺伝子異常で起こる異なる 2 種類の先天性疾患が、表皮での共通した分子メカニズムで発症する可能性を示唆しています。

本研究成果は、英国学術誌「Development」に 2025 年 8 月 5 日に掲載されました。

なお、本研究に関する問い合わせ先は、下記のとおりです。

【研究内容に関する問合せ先】

研究所 病因病態部門

松尾 勲（まつお いさお）

TEL:0725-56-1220 (PHS:7321)

E-mail: imatsuo@wch.opho.jp

【取材申込先】

事務局 経営企画グループ

阪本 泰敏（さかもと やすとし）

TEL:0725-56-0241 (直通)

E-mail: sakamotoy@opho.jp

地方独立行政法人大阪府立病院機構 大阪母子医療センター 事務局経営企画グループ
〒594-1101 大阪府和泉市室堂町 840
TEL:0725-56-0241 FAX:0725-56-5682