

## The 1st Laboratory 第1研究室から

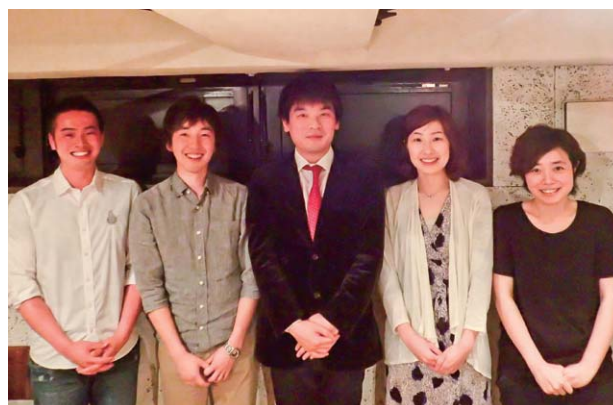
**Toshifumi Nomura, Team Leader, Assistant Professor**

チームリーダー・助教 乃村 俊史

The 1st Lab has been conducting research on hereditary diseases, ichthyoses and palmoplantar keratosis in particular. The happiest news for the lab last year was Dr. Osamu Mizuno receiving his Ph.D. Dr. Mizuno collected many case records of patients with Nagashima-type palmoplantar keratosis and conducted analyses including those for next-generation sequencing. He confirmed that the cause of this disease is mutations in the SERPINB7 gene and that the disease can be pseudo-dominantly inherited. I'd like to thank him for his hard work. Dr. Toshinari Miyauchi started his research as a graduate course student just after Dr. Mizuno completed his course. I strongly expect Dr. Miyauchi, who's an excellent researcher with plenty of grit, to achieve great results. Dr. Yuka Oguchi and Mr. Shotaro Suzuki have been working hard as Ph.D. students. Dr. Oguchi has been steadily conducting R&D for a readthrough drug. I believe she'll be getting results in the near future. Mr. Suzuki has come very close to identifying a new causative gene for ichthyoses. A considerable result is expected. Ms. Mai Takeda, a lab tech who's achieved a high level of proficiency in many experiment techniques, has been supporting the lab. The members of the 1st Lab will continue our efforts to analyze hereditary keratoses and elucidate the mechanism of stratum corneum formation. I'd like to ask the readers for their continued guidance and for their assistance in referring patients.



第1研究室では、遺伝性疾患、特に魚鱗癬と掌蹠角化症の研究を行っております。昨年度最も嬉しかったことは、水野修先生が博士号を取得されたことです。水野先生は、長島型掌蹠角化症の患者家系を多数集め、次世代シーケンスを含めた解析を行い、本症の病因がSERPINB7遺伝子変異であることを確認するとともに、本症が偽優性遺伝形式を取りうることを示してくれました。本当にお疲れさまでした。そして、水野先生と入れ替わるように、大学院生として研究を開始したのが宮内俊成先生です。宮内先生は、極めて優秀であるだけでなく、ガッツもありますから、将来大きな仕事をしてくれることを強く期待しています。その他、昨年度に引き続き、大口由香先生と鈴木翔多朗さんが博士課程の学生として頑張ってくれています。大口先生はリードスルー治療薬の開発研究を着実に進めており、近いうちにいい結果が出るものと思います。鈴木さんは、魚鱗癬の新しい病因遺伝子の同定にあと一步のところまでたどり着いており、大きな結果が期待されます。実験助手の竹田真依さんは、多くの手技をハイレベルで極めており、研究室の屋台骨を支えてくれています。引き続き、遺伝性角化症の解析と、角層形成機序の解明を目指して努力して参りますので、引き続き、患者様のご紹介を含め、ご指導ご鞭撻の程、何卒よろしくお願い申し上げます。



## THE 1ST LABORATORY



Yuka Ohguchi

Ph.D. Course Student

大学院 博士課程

大口 由香

In 2014, I took child-care leave. I'm very thankful to Dr. Nomura, the Chief of the lab, and the other members of the lab for supporting my research during my absence. I realized that the 1st Lab has fine teamwork. My research theme is readthrough therapies for Nagashima-type palmoplantar keratosis. When I see patients with this disorder, I really feel like they're counting on me for new therapies. It reminds me how important my work is. It took me a while to prepare for the research after I drew up the plan. I'll work hard to achieve substantial results this year. I hope I'll be able to learn new things in my research together with the new graduate course students.



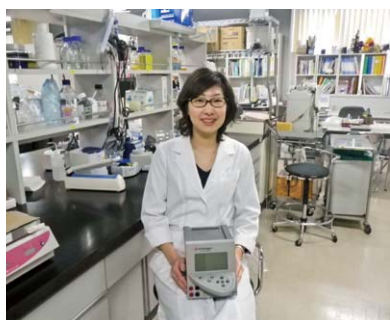
Osamu Mizuno

Ph.D. Course Student

大学院 博士課程

水野 修

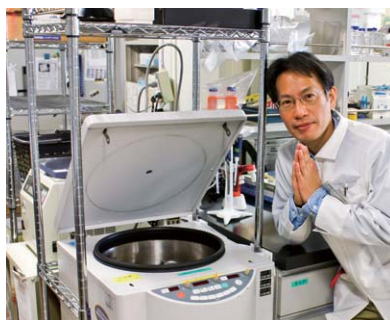
The time has flown by quickly, and 4 years has passed in my graduate studies. I've done research on Nagashima-type palmoplantar keratosis (NPPK), which is a hereditary palmoplantar keratoderma, in the genes of nine families with palmoplantar keratoderma, it was found that there were mutations in the SERPINB7 gene, which had been identified as the causative gene for NPPK. I was given the opportunity to deliver presentations on the results of my findings at meetings of the ESDR, the Eastern Japan Division of the JDA and other groups. I'm extremely grateful to Dr. Nomura and the other members of the lab for their kind assistance.



I'm working hard using this device for Western blotting

ウエスタンブロット頑張っています!!

2014年度は育児休暇を取らせていただき、その間チーフの乃村先生をはじめ、研究室の皆さんに研究をサポートしていただき大変感謝しております。第1研究室の素晴らしいチームワークを実感しました。私の研究のテーマは長島型掌蹠角化症のリードスルー治療です。患者さんとの関わりの中で、治療法の開発に大きな期待をお持ちなのが伝わってきて、研究の重要性を更に感じております。この研究テーマの計画を立ててから、準備に長い時間がかかりましたが、今年こそは成果を挙げられるよう頑張りたいと思います。新しい大学院生の皆さんと切磋琢磨しながら、様々なことを吸収できればと思います。



The centrifugal separator helped me a lot

お世話になった遠心分離機

あっという間に大学院で4年が過ぎました。遺伝性掌蹠角化症の長島型掌蹠角化症についての研究を進めました。長島型では北大で集積されていた掌蹠角化症症例の9家系に、最近原因遺伝子として同定されたSERPINB7遺伝子変異があることがわかりました。その結果はESDRや東部支部学会などで発表する機会を得ました。ご指導してくださった乃村先生や研究室の皆様に変な感謝しております。

Topics  
トピックスClinical Practice  
臨床Education  
教育Research  
研究Achievements  
業績Recreation  
レクリエーションと行事Japanese-only section  
甲子会関連ページ

# THE 1ST LABORATORY



**Shotaro Suzuki**

Ph.D. Course Student

大学院 博士課程

**鈴木 翔多朗**

This is my fourth year as a graduate student. I've been researching night and day under the guidance of Dr. Nomura. My main theme is the search for new factors associated with the formation of stratum corneum. Many of the individual proteins associated with such formation have been clarified; however, the factors that precisely control the expression and localization of the proteins remain unclear. I've been searching for new factors based on their patterns of genetic expression in the epidermis. Through my research, I'd like to clarify phenomena related to keratinization and to clearly draw a complete picture of mechanisms involved in keratinization by exploring new factors that contribute to the formation of the stratum corneum.



**Toshinari Miyauchi**

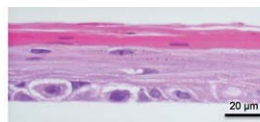
Ph.D. Course Student

大学院 博士課程

**宮内 俊成**

I joined the 1st Lab in April 2015 and embarked on my research there. Fate seems to have linked me with this lab. About two years ago, I saw a case of epidermodysplasia verruciformis in the outpatient clinic of the university hospital. At that time, I gained experience in gene mutation searches and HPV typing at the 1st Lab. It was my first introduction to the world of research, a world I could hardly imagine. Now, I'm in that lab as a member, and I'm highly motivated.

With the kind guidance and assistance of Lab Chief Dr. Nomura and the other members of the lab, I'll work hard—maybe with lots of struggling—to develop new therapies through the pathological elucidation of hereditary diseases such as hereditary keratoses.



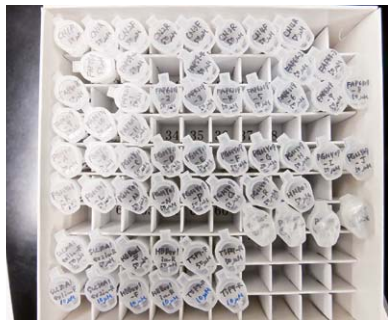
One of the factors I've been analyzing  
こんな「因子」を見つけ、解析したいです!

↓ Knockdown of a "cornification factor"



Aberrant cornification? 20 μm

今年で大学院4年目になりました。乃村先生のご指導のもと日夜研究に励まさせていただいております。研究のメインテーマは角層形成に関わる新規因子の探索です。角層形成はそれに関わる個々のタンパク質の多くが解明されていますが、その発現や局在を厳密にコントロールする因子（群）についてはほとんどわかっておりません。私はこの新規因子を表皮の遺伝子発現パターンという観点から探索する研究をしています。これによってひとつでも多くの角層形成因子の働きを解明し、角層形成メカニズムの「全体像」を描き、角化という現象を明らかにする仕事にしてゆきたいと思います。



Theoretically, more than 80 types of HPV should be detectable by these!

これで理論上80種類以上のHPVを検出できるはず!

2015年4月から第1研究室に所属し、研究をさせて頂く事になりました。個人的に第1研究室とは縁を感じており、約2年前に大学の外来で疣贅状表皮発育異常症例に出会ったのを機に遺伝子変異検索やHPVタイピングを経験させて頂きました。全く想像のつかなかった研究の世界を知るきっかけとなったのが第1研究室で、正式にそこに所属する事になり、今は意気込みもひとしおです。

チーフの乃村先生をはじめ、研究室の皆様には色々とお世話になるとは思いますが、四苦八苦しながら遺伝性角化症を中心とした遺伝性疾患の病態解明、ひいては新規治療法開発につながるような研究ができるよう尽力したいと思います。



## THE 1ST LABORATORY



**Masae Takeda**  
Laboratory Technician

実験助手  
竹田 真依

I'm Masae Takeda. I've been working in the 1st Lab as a lab technician.

In 2014, I did mutation searches and vector construction under the guidance of the doctors. I feel thrilled whenever I find a new mutation.

In 2015, the department will become busier, with some new doctors joining. I'm determined to work even harder this year.

I'd like to thank all the members of the lab and the secretaries of the department for their help.



I'm Masae Takeda!  
ただでございます!

第1研究室の実験助手としてお世話になっております竹田です。

2014年は前年に引き続き、先生方のご指導のもと変異検索とベクター作製に勤んでおりました！  
＼(^o^)／(新しい変異が見つかる、ちょっとわくわくします)

2015年は新しく入ってくる先生もたくさんいらっしゃるの、よりいっそう賑やかになると思いますが、気を引き締めて仕事に取り組みたいと思います！(・ω・´)b

いつもご指導いただいております研究室の皆様、秘書の皆様にはいつも感謝しております。これからも精一杯がんばりますのでよろしくお願いいたします！

Topics  
トピックスClinical Practice  
臨床Education  
教育Research  
研究Achievements  
業績Recreation  
レクリエーションと行事Japanese-only section  
甲子会関連ページ