

大野 欽司

名古屋大学大学院医学系研究科 神経遺伝情報学 教授

<卒業後のキャリアパス>

1983年 名古屋大学医学部卒業

1983年～5年間 国立名古屋病院研修医、及び、神経内科医

1988年～4年間 名古屋大学大学院（神経内科学専攻）

1992年～1年間 日本学術振興会特別研究員（名古屋大学医学部第2生化学）

1993年～5年間 Research Fellow & Research Associate, Dept of Neurology, Mayo Clinic, Rochester, Minnesota, USA (Dr. Andrew G. Engel's laboratory)

1998年～6年間 Assistant Professor, Mayo Medical School, Rochester, Minnesota, USA (Dr. Andrew G. Engel's laboratory)

2004年9月～現在 名古屋大学大学院医学系研究科 神経遺伝情報学 教授

2009年4月～現在 名古屋大学大学院医学系研究科 副研究科長

<専門・研究対象>

神経筋接合部分子構築と病態・制御

RNA代謝の時空間制御機構と病態における破綻

Drug repositioning 戦略による既認可薬の新規薬効研究

分子状水素による各種病態制御研究

<おもな著書、研究実績>

1. Ohno K, Hutchinson DO, Milone M, Brengman JM, Bouzat C, Sine SM, Engel AG. Congenital myasthenic syndrome caused by prolonged acetylcholine receptor channel openings due to a mutation in the M2 domain of the epsilon subunit. Proc Natl Acad Sci U S A. 92, 758-62 (1995).

2. Ohno K, Wang HL, Milone M, Bren N, Brengman JM, Nakano S, Quiram P, Pruitt JN, Sine SM, Engel AG. Congenital myasthenic syndrome caused by decreased agonist binding affinity due to a mutation in the acetylcholine receptor epsilon subunit. Neuron. 17, 157-70 (1996).

3. Ohno K, Brengman J, Tsujino A, Engel AG. Human endplate acetylcholinesterase deficiency caused by mutations in the collagen-like tail subunit (ColQ) of the asymmetric enzyme. Proc Natl Acad Sci U S A. 95, 9654-9 (1998).

4. Wang HL, Milone M, Ohno K, Shen XM, Tsujino A, Batocchi AP, Tonali P, Brengman J, Engel AG, Sine SM. Acetylcholine receptor M3 domain: stereochemical and volume contributions to channel gating. Nat Neurosci. 2, 226-33 (1999).

5. Ohno K, Tsujino A, Brengman JM, Harper CM, Bajzer Z, Udd B, Beyring R, Robb S, Kirkham FJ, Engel AG. Choline acetyltransferase mutations cause myasthenic syndrome associated with episodic apnea in humans. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 98, 2017-22 (2001).
6. Ohno K, Engel AG, Shen XM, Selcen D, Brengman J, Harper CM, Tsujino A, Milone M. Rapsyn mutations in humans cause endplate acetylcholine-receptor deficiency and myasthenic syndrome. *Am J Hum Genet.* 70, 875-85 (2002).
7. Engel AG, Ohno K, Sine SM. Sleuthing molecular targets for neurological diseases at the neuromuscular junction. *Nat Rev Neurosci.* 4, 339-52 (2003).
8. Masuda A, Shen XM, Ito M, Matsuura T, Engel AG, Ohno K. hnRNP H enhances skipping of a nonfunctional exon P3A in CHRNA1 and a mutation disrupting its binding causes congenital myasthenic syndrome. *Hum Mol Genet.* 17, 4022-35 (2008).
9. Ito M, Suzuki Y, Okada T, Fukudome T, Yoshimura T, Masuda A, Takeda S, Krejci E, Ohno K. Protein-anchoring strategy for delivering acetylcholinesterase to the neuromuscular junction. *Mol Ther.* 20, 1384-92 (2012).
10. Masuda A, Andersen HS, Doktor TK, Okamoto T, Ito M, Andresen BS, Ohno K. CUGBP1 and MBNL1 preferentially bind to 3' UTRs and facilitate mRNA decay. *Sci Rep.* 2, 209 (2012).
11. Rahman MA, Masuda A, Ohe K, Ito M, Hutchinson DO, Mayeda A, Engel AG, Ohno K. HnRNP L and hnRNP LL antagonistically modulate PTB-mediated splicing suppression of CHRNA1 pre-mRNA. *Sci Rep.* 3, 2931 (2013).

<資格>

医師、日本神経学会専門医、日本内科学会認定医、第1種情報処理技術者、第2種情報処理技術者