

An attempt to identify causative mutations for tooth agenesis with whole exome sequencing

○高橋 暁子

岩手医科大学歯学部口腔保健育成学講座  
歯科矯正学分野

歯の先天欠如は単純なメンデル遺伝を示すことが多いが、複数ある既報遺伝子座の大規模調査においても変異が同定される罹患者系は半数程度に過ぎず、未同定の原因遺伝子が多数あることが示唆される。我々は新規原因遺伝子変異同定を目的として、次世代シーケンサーを用いた罹患者系成員のエクソーム解析を行った。岩手医科大学附属病院歯科医療センター矯正歯科に来院した患者のうち、先天欠如が見られる2家系について、それぞれの家族の非発症者を含め計8名から提供された血液からDNAを抽出し解析に供した。いずれの家系においても、既報遺伝子座に候補となるような変異は同定されなかった。このうち、原因変異の優性遺伝が原因と考えられる家系では、40遺伝子座においてアミノ酸配列に変化を与えるような45の変異が新規候補として抽出された。また *de novo* 優性変異、あるいは劣性変異が原因と考えられるもう一つの家系では、*ATAD3A*, *FBRSL1* (*de novo* 優性変異を仮定した場合)、*ZDHH11B* (劣性変異を仮定した場合) の3遺伝子座の変異が新規候補として抽出された。今回同定された候補から原因変異を特定するためには、アッセイ系の開発や歯発生分子機構の更なる理解、並びに先天欠如家系での候補遺伝子座における変異データの収集が必要である。

#### 一般演題

##### 1. 色調同調性に優れたコンポジットレジン (CR) の光学特性

Optical properties of esthetic color synchronized resin composite

○瀬田 滯幸, 高橋 美里, 藤田 結花,  
澤田 智史\*, 佐々木 かおり\*, 齋藤 設雄\*,

平 雅之\*, 武本 真治\*

岩手医科大学歯学部3年, 岩手医科大学  
医療工学講座\*

目的:近年, コンポジットレジン (CR) は種々の色調があり, シェードガイドによって患者個々に適したCRを選択して修復する。近年, 周囲の歯質の色調に同調しやすいとされるユニバーサルシェードが開発されている。本研究では色調同調性に優れたCRの光学特性 (透光性 (TP), オパール効果 (OP), 色調) を明らかにすることを目的とした。

方法:色調調製用CR (ブロッカー) を併用する3種類のユニバーサルシェードのCRと併用しない2種類のCR, およびA2シェードを有するCR (参考試料) を準備した。試料の厚さは2.0mmとして, 6種類の単層試料を作製した。また, ブロッカーを併用するCRについては, ブロッカーを0.5mmまたは1.0mmで硬化させたのち, その上にユニバーサルシェードのCRをそれぞれ築盛, 光照射して硬化させた試料も準備した。光学特性 (TP, OP, A2との色差) は, 色彩計を用いて黒色および白色背景, 背景無しで計測し, 算出した。

結果:ブロッカーのない単層のCRでのTP値は, ブロッカーを併用する3種類のユニバーサルシェードのCRで比較的大きかった。OP値はいずれのCRであっても白色背景で大きくなり, A2シェードのCRが黒色背景, 白色背景のいずれにおいても最も大きかった。A2との色差は白色背景で顕著に現れ, 黒色背景は背景無しでの値と同程度であった。ブロッカー併用したCRでは, 透光性の低下とA2との色差が小さくなった。

考察:ユニバーサルシェードのCRは透光性に優れるが, オパール効果は小さく, A2シェードとの色差は大きかった。このことは, コンポジットレジンのフィラーの形状や着色材 (顔料) がCRの光の進行と吸収を阻害しないためと考えられる。一方で, TP値が大きいためから, A2シェードに近いブロッカーを併用することで, 色調がA2に近づいた。したがって, ユニバーサルシェードのCRは, TPが大きいため周囲の色調と同調していると考えられる。