

## 第 8 8 回 病態生化学セミナー

日時：平成 2 7 年 1 月 1 4 日（水曜日）午後 6 時 0 0 分～

場所：医学部 図書館 3 階 視聴覚室

演題：ゲノム不安定性を示す遺伝性疾患群の症例収集とゲノム・分子機能解析による病態解明研究

Molecular cloning and characterisation of human DNA repair genes

演者：長崎大学がん・ゲノム不安定性研究拠点

長崎大学原爆後障害医療研究所 准教授

荻 朋男 先生

我々の研究室では、先天的な DNA 修復や DNA 損傷応答機構の異常により、好発がん性・精神身体発達異常・早期老化などの多様な病態を示す、「ゲノム不安定性疾患群」の症例を多数収集して解析をおこなっている。これらの症例に由来する細胞をもちいて、DNA 修復活性の測定とウイルス相補性試験を併用することで、迅速・高精度な確定診断をおこなう技術を開発し臨床診断に供している。

臨床診断の過程で、既知のヒト疾患責任遺伝子に変異を持たない症例が見つかるが、これらについては次世代ゲノム解析等により、新規の DNA 修復に関与する遺伝子変異の同定を試みている。

本セミナーでは、最近我々の研究室で同定した新規のヒト DNA 修復遺伝子変異について、DNA 修復機構の異常により発症する様々な疾患の分子病態について具体例を用いて解説する。【荻 朋男】

連絡先：

浦野 健

島根大学 医学部 病態生化学

TEL 0853-20-2126

E-mail turano@med.shimane-u.ac.jp