

第97回 病態生化学セミナー

日時：平成28年1月6日（水曜日）午後6時00分～

場所：医学部講義棟1階 国際交流ラウンジ

演題：小頭症や神経疾患に関連した DNA 修復経路の異常を伴う遺伝性疾患の病態解析
Microcephaly and neurological abnormalities associated with DNA repair deficiency

演者：荻 朋男 先生

名古屋大学 環境医学研究所 発生遺伝分野 教授

生物の遺伝情報を格納したゲノムは、さまざまな代謝産物・放射線や化学物質などの要因により常に傷ついています。ゲノムを安定に維持するには DNA 修復反応による速やかな損傷の修復が必要です。DNA 修復機能の異常によってゲノムの不安定化を生じ、これが引き金となり、発がん、小頭症・低身長・奇形などの各種発育異常、神経症状や早期老化、その他多様な症状を示すゲノム不安定性遺伝性疾患を発症します。本セミナーでは、これらゲノム不安定性疾患のうち、コケイン症候群、ゼッケル症候群、ファンコーニ貧血症候群など遺伝性小頭症に着目して、各種神経症状と DNA 修復機構の異常との関連についてお話しします。

【荻 朋男】

Chaowan Guo et al., XRCC4 deficiency in human subjects causes a marked neurological phenotype but no overt immunodeficiency. *The Journal of Allergy and Clinical Immunology* 136, 1007–1017 (2015)

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