

第119回 病態生化学セミナー

日時：平成29年11月9日（木曜日）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：転写共役 DNA 修復の異常とヒトの疾患

Human genetic disorders associated with TC-NER 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

転写共役ヌクレオチド除去修復(transcription-coupled nucleotide excision repair: TC-NER)は活発に転写がおこなわれている領域のDNA損傷を除去する基本的なDNA修復機構である。コケイン症候群(Cockayne syndrome: CS)はTC-NERの異常により発症する代表的な疾患で、早期老化、発育異常、進行性の神経症状や日光過敏などを示す。CSは重篤度と発症時期により、I(古典的)、II-COFS(重症)、III(軽症)、IV(遅発型)の他、軽度の紫外線感受性と皮膚に局限した症状のみを示すUVSS(紫外線高感受性症候群)の5タイプに分類される。

大半のCS症例はERCC8(CSA)、ERCC6(CSB)遺伝子に変異を持つが、興味深いことにCSB-Arg77*(N末領域の終止コドン)の疾患原因変異をホモで持つ、日本人の紫外線高感受性症候群の症例が知られている。CSBの完全欠損がCS-I-IV/UVSSのうちで最も軽症なUVSSとなる分子病態は長年不明であった。我々は最近までにCS症例の変異スクリーニングを実施し、新たな日本人のCS軽症例(CS-IV)/UVSSを複数同定した。これらCS軽症例に由来する細胞を比較解析したところ、紫外線DNA損傷後のRNAポリメラーゼの修飾と分解反応が、典型CS例や健常人に由来する細胞とは異なる特徴を持つことが判明した。本セミナーでは、これら最近の知見を踏まえて、DNA損傷によるRNAポリメラーゼの修飾とTC-NERの分子メカニズム、TC-NER欠損により発症する疾患の分子病態について発表したい。

【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

博士課程選択必修科目：基礎医科学(3)、

博士課程選択科目：細胞生物学I(D6)、老化II(D20)、発生生物学I(D15)、発癌I(D22)、

腫瘍生物学I(D24)、II(D25)、III(D26)、臨床腫瘍学I(D28)、II(D29)、III(D30)、IV(D31)、V(D32)、VI(D33)、地域がん治療学(D37-1)、口腔腫瘍学(D37-2)、薬物動態学I(D70)、腫瘍免疫学I(D79)、理工医学のための生物材料学(D103)

医科学専攻(修士課程)選択科目：

腫瘍の発生・増殖とその制御(23)、理工医学のための生物材料学の基礎(M33)を履修している学生は、できる限りこのセミナーに出席してください。