

## 143 損傷 DNA 修復に関わる新規因子の同定と機能解析

中沢 由華

損傷 DNA 修復および DNA 損傷応答の異常は、発がんや老化を誘発すると考えられる事から、これらのメカニズム解明は極めて重要な研究分野である。本研究は、損傷 DNA 修復および DNA 損傷応答に異常を示す遺伝性疾患の解析から、疾患発症に関わる新規因子を同定し、その機能を明らかにする事を目的として行った。DNA 修復および DNA 損傷応答機構の異常が疑われる遺伝性疾患症例について、各種 DNA 修復活性を測定し、ウイルス相補性試験や次世代ゲノム解析により、疾患発症に関わる遺伝子変異の同定を試みた。既知の遺伝子上に疾患原因変異が同定される中、新規疾患責任遺伝子変異を強く疑う症例が抽出され、本遺伝子の機能解析を開始した。

## 新規疾患責任遺伝子探索の流れ

