



入学希望の皆様へ	在学生の皆様へ	卒業生の皆様へ	企業の皆様へ	地域の皆様へ	教職員の皆様へ		
ホーム	長崎大学について	学部・大学院・附属施設	修学案内	学生生活	研究活動・産学官連携	就職情報	入試情報

ホーム > 長崎大学について > 大学からのお知らせ > 学術情報一覧 > 大学院医歯薬学総合研究科 荻朋男准教授らの国際研究チームがゼッケル症候群の新規責任遺伝子ATRIPを同定

長崎大学について

学長メッセージ
大学からのお知らせ
ニュース&トピックス
イベント情報
学術情報
公開講座
広報誌
施設貸出案内
宿泊施設「親月荘」のご案内
東京事務所利用案内(長崎大学教職員・学生専用)
調達・工事情報
教職員採用情報
大学案内
理念と特色
ロゴマーク・学歌など
寄附金・共同研究・受託研究
情報公開・個人情報保護
数字で見る長崎大学
大学点検・評価
卒業生向け情報

大学院医歯薬学総合研究科 荻朋男准教授らの国際研究チームがゼッケル症候群の新規責任遺伝子ATRIPを同定

58
 4

 0

2012年11月09日

長崎大学がん・ゲノム不安定性研究拠点(NRGIC)/大学院医歯薬学総合研究科 荻朋男准教授らの国際研究チームは、小人症や小頭症などの発達異常を特徴とするDNA修復欠損性の遺伝性疾患である、ゼッケル症候群(Seckel syndrome: OMIM 216000)の新規責任遺伝子ATRIPを同定した。ゼッケル症候群は非常に稀な劣性遺伝病で、世界でもこれまでにataxia telangiectasia and Rad3 related (ATR)遺伝子に異常のある2家系が知られるのみであった。研究グループでは今回、ヨーロッパとアメリカを中心に新規患者のゲノム解析を実施し、ATR蛋白質と相互作用してDNA修復チェックポイントの活性化調節に必須であるATR interacting protein (ATRIP)をコードするATRIP遺伝子に疾患責任変異を同定した。生化学的機能解析の結果、変異型ATRIP蛋白質はATRとの相互作用とDNA修復チェックポイント機能が低下しており、これにより疾患が発症すると考えられた。今後はATR/ATRIP複合体によるDNA修復チェックポイントの活性化メカニズムを詳細に解析することで、新規抗がん剤の開発など創薬スクリーニング等の応用研究への道筋とする予定である。

本研究の成果は米国の遺伝学専門誌「PLOS Genetics」(2012年11月8日オンライン速報版)に掲載された。
<http://www.plosgenetics.org/article/info:doi/10.1371/journal.pgen.1002945>

[このページの先頭へ](#)

[プライバシーポリシー](#) | [サイトポリシー](#) | [免責事項](#) |

| [ホーム](#) | [長崎大学について](#) | [学部・大学院・附属施設](#) | [修学案内](#) | [学生生活](#) | [研究活動・国際交流](#) | [就職情報](#) | [入試情報](#) |

国立大学法人 長崎大学:長崎大学広報戦略本部 〒852-8521 長崎市文教町1-14

Copyright© 2010 Nagasaki University, All Rights Reserved.