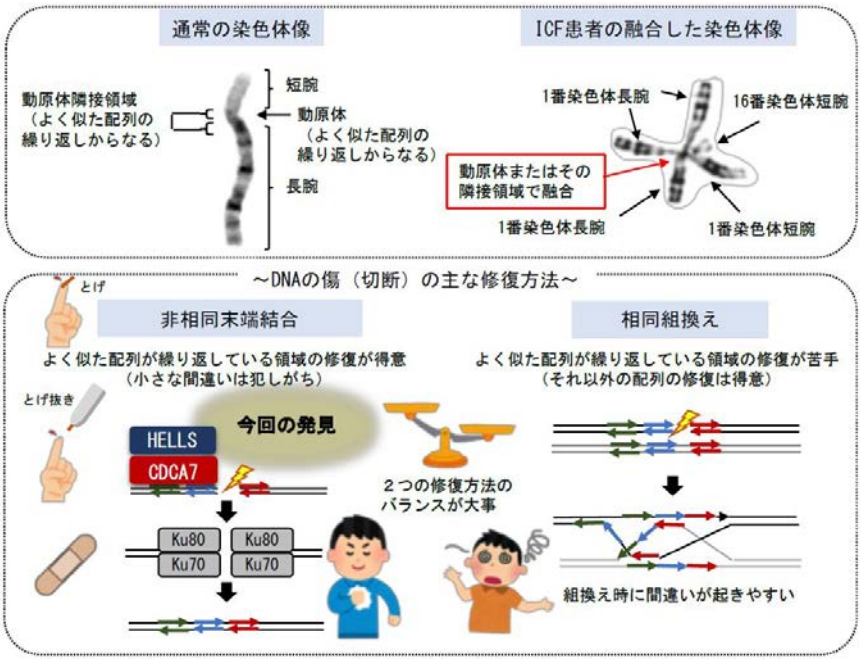
九州大学
九州大学広報室
〒819-0395 福岡市西区元岡 744
TEL:092-802-2130 FAX:092-802-2139
MAIL:koho@jimu.kyushu-u.ac.jp
URL:http://www.kyushu-u.ac.jp

**PRESS RELEASE**（2018/10/31）

# DNA の傷を修復する新しいタンパク質を発見！
## －免疫不全症の研究からわかった染色体異常を防ぐ新たな仕組み－

生まれつき免疫に異常がある ICF 症候群の患者では、染色体どうしが融合する特徴的な現象が見られ、これがさまざまな症状と結びついていると考えられていました。しかし、どうしてこのようなことが起こるのか長い間不明でした。九州大学生体防御医学研究所の鵜木元香助教と佐々木裕之教授は、ロックフェラー大学の船引宏則教授との共同研究により、ICF 症候群で変異している CDCA7 と HELLS というタンパク質が、DNA の傷（切断）の主要な修復方法の１つである非相同末端結合に必要であることを発見しました。この方法での修復がうまくいかないと、細胞はもう１つの主要な修復方法である相同組換え（同じ配列間で DNA 鎖を交換する）で傷を治そうとすると考えられます。上述の ICF 患者における染色体の融合は、よく似た DNA 配列が繰り返す領域（動原体とその隣接領域）で起きており、そのような配列の修復が得意ではない相同組換えによって間違いが多発し、染色体異常が起こるのではないかと研究チームは考えています。DNA 修復機構の異常はがん化の主要な原因の１つであり、また修復機構のうち、特に非相同末端結合に関わるタンパク質の異常は免疫不全を引き起こします。よって今回の研究は、がんや免疫の理解につながり、薬の開発など臨床応用に結びつく可能性があります。本研究成果は 2018 年 10 月 11 日（木）に国際雑誌「Journal of Clinical Investigation」速報版に掲載されました。なお本研究は、日本学術振興会科学研究費（JP26253020, JP18K06961）と九州大学 QR プログラムおよび生医研共同研究費の支援を受けて行われました。




（参考図）ICF 症候群患者の特徴的な染色体像（上）と、今回の発見（下）。DNA の傷口（断端）には Ku80 という絆創膏に相当するタンパク質が結合して保護します。今回の発見では、HELLS と CDCA7 が傷口からとげ（＝ヌクレオソーム）を抜いて絆創膏（＝Ku80）を貼りやすくするような役目を果たしていることがわかりました。

研究者からひとこと：遺伝病の研究は、歴史的に多くのことを教えてくれてきました。今回の研究では、絶え間なく入る DNA の傷を治すメカニズムに関わる新しい分子を見つけることができました。今後はこの発見を社会に還元するために、より一層研究に励みたいと思います。

鵜木　元香　助教

【お問い合わせ】 九州大学生体防御医学研究所　助教
鵜木　元香（うのき　もとこ）
電話：092-642-6761