医学研究科
分子遺伝学

Department of Molecular Genetics

052-744-2447 molgenetngo@gmail.com

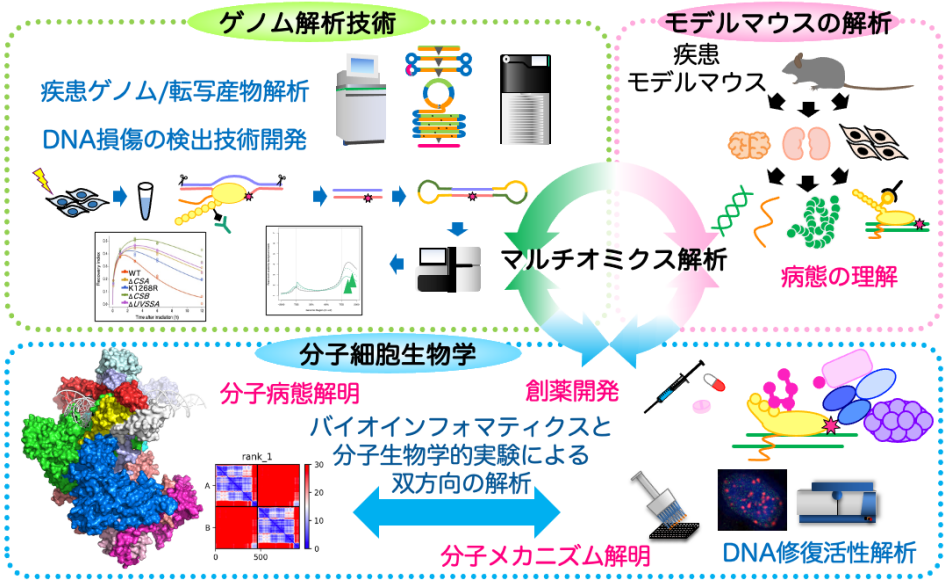
メンバー

教授	中沢 由華
講師	伊藤 美佳子
特任教員	森永 浩伸、塚田耕太郎
補佐員	宮崎 あゆ美、板野 恵子
	山本 恵理
学生	葉 琳

研究目的と概要

DNA損傷応答・DNA修復機構（DDR）はゲノム安定性の維持に必須であり、その破綻はがんや老化など様々な疾患の発症に関与します。特に、転写領域のDNA損傷を除去する転写共役修復（TCR）の異常は、早老症や発がん性を伴う遺伝性疾患の原因となります。私たちの研究室では、TCRを中心としたDNA修復機構の解明に加え、次世代シーケンス（NGS）やマルチオミクス解析を活用し、疾患機序の解明や診断・治療法開発を目指しています。

マルチオミクス解析によるDNA修復機構の分子メカニズム解明と関連疾患の分子病態理解及び創薬に向けた研究



研究成果

これまでに同定した新規疾患関連遺伝子

色素性乾皮症 (XP)
頻度: 1:25,000 日本で高頻度
神経変性, 日光過敏, 皮膚がん
XPA-G, XPJ, POLH
光DNA損傷修復機構の異常
Fassihi et al., *JCI* (2025)
Nakazawa et al., *JCI* (2025)

コケイン症候群 (CS)
頻度: 1:1,000,000 (希少)
発育異常, 小頭症, 早期老化, 日光過敏
CSA-B, XPB,D,G, XPF, ERCC1, PCNA
転写と共役して働くDNA修修復機構の異常
Kashiyama et al., *AmJHG* (2013)
Baple et al., *JCI* (2014)

XRCC4 症候群
頻度: 不明 (希少)
神経変性 (小頭症)、運動障害、視覚・聴覚障害
XRCC4
DNA二重鎖切断損傷修復 (NHEJ)の異常
Guo et al., *JACI* (2015)

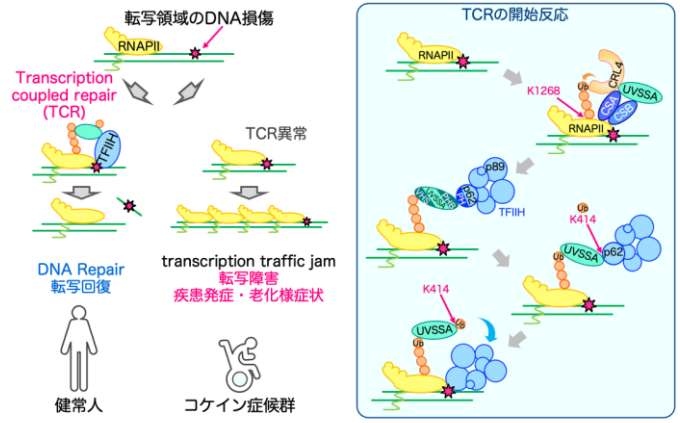
紫外線高感受性症候群
頻度: 不明 (希少)
日光過敏、しみ・そばかす
KIAA1530/UVSSA
転写と共役して働くDNA修修復機構の異常
Nakazawa et al., *Nat.Genet.* (2012)

ゼッケル症候群 (SS)
頻度: 不明 (非常に稀)
小頭症, 小人症, 発育異常
PCNT, ATR, CTIP, ATRIP など
DNA複製・細胞周期チェックポイントの異常
Ogi et al., *PLoS Genetics* (2012)

AMeD症候群 (AMeDS)
頻度: 不明 (希少)
再生不良性貧血 (A),
知的障がい (Me),
低身長・小頭症 (D)
ADH5 ALDH2 digenic
内在性DNA損傷の増加
Oka et al., *Science Advances* (2020)

TCRの異常により老化症状が誘発される

(Nakazawa *et al.*, *Cell* 2020)



研究実績

Tsukada K et al., ***Nat Struct Mol Biol.*** 2026. Online ahead of print.
Nakazawa Y et al., ***J Clin Invest.*** 2025, 135(22)
Nakazawa Y et al., ***Cell.*** 2020, 180(6):1228-1244
Nakazawa Y et al., ***Nat Genet.***, 2012 44(5): 586-592 etc.