

受領No.1508

## ゲノム DNA 上の疾病原因領域を迅速に特定する 新規技術の開発

代表研究者 鈴木 匠 茨城大学 助教

### A novel technique to efficiently identify causative mutations

Representative Takumi Suzuki, Ibaraki University, Assistant Professor



### 研究概要

多くの疾病では、遺伝子本体に加え遺伝子間領域などに存在する発現調節領域（エンハンサー）に生じた突然変異が原因となっている。このため、疾病の原因領域の特定には、遺伝子本体とエンハンサー配列の変異を調べる必要があるが、社会に実装可能なエンハンサー解析技術は存在しない。本研究では、**細胞タイプ特異的に、少量のゲノム DNA サンプルのみで、生体内での解析が可能な新規のエンハンサー同定技術を開発する。**

エンハンサーの性質はそれぞれ異なるが、すべてのエンハンサーにメディエーター複合体（MED）と呼ばれるタンパク質が関与する。**エンハンサー領域には MED が高頻度で接近するため、MED の挙動を追跡すればエンハンサー領域を同定できる。**本研究では、DNA のアデニンをメチル化する酵素 Dam と MED の融合タンパク質を用いて MED が接近した領域を特定する。これを用いれば、MED が高頻度に接近した領域はメチル基でラベルされるため、DNA のメチル化パターンを解析すればエンハンサーを特定できる。

本技術の完成後、様々な疾病の患者や疾病モデルマウスから得た細胞に適用して、得られた結果からデータベースを作成すれば、**それぞれの疾病における変異箇所を検索できるようになり、迅速な検査・診断が実施可能になる。**