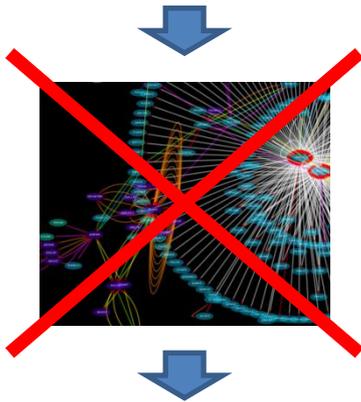


# 早老症NGPS(Néstor–Guillermo progeria syndrome)の 発症機構の解明

## NGPS患者の臨床的特徴

外見の老化、重度の成長遅延、皮下脂肪減少、関節の硬化、細い足、心血管の損傷や糖尿病、高グリセリド血症

NGPSの原因遺伝子BANF1の変異



BANF1がコードするタンパク質BAF  
(Barrier-to-autointegration factor)の  
相互作用タンパク質ネットワークの攪乱

BAFの機能障害によるNGPSの発症

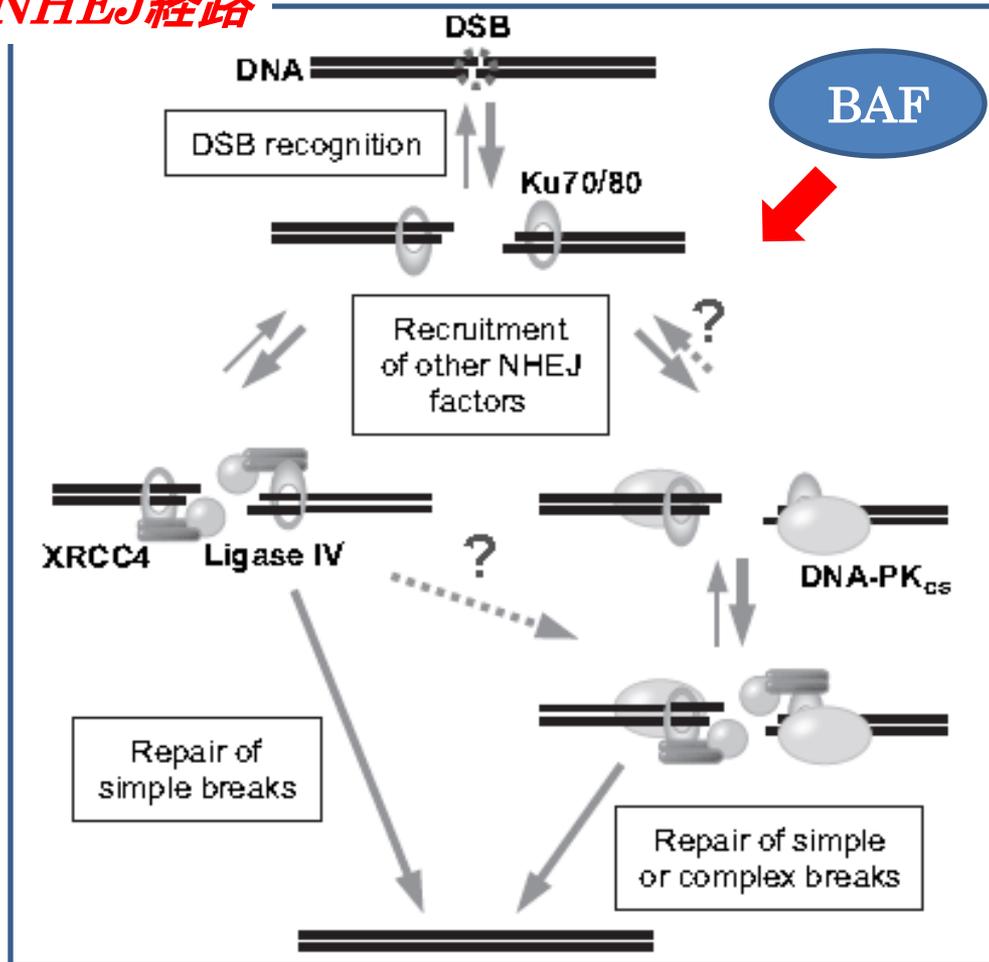
最新のプロテオミクス的手法を用いたBAF相互作用タンパク質の  
網羅的な解析

NGPS発症機構の解明  
老化過程の解明

# 早老症NGPS(Néstor-Guillermo progeria syndrome)の 発症機構の解明

BAFが、DNA二本鎖切断(DSB)に応答するDNA修復機構である非相同性末端結合(NHEJ)経路上で働くすべての既知タンパク質と相互作用することが明らかとなった。

## NHEJ経路



## NGPSの発症機構

BANF1遺伝子の変異



紫外線や酸化ストレスにより損傷を受けたDNAの修復が阻害



短期にDNA変異が蓄積



様々な細胞機能の障害



早老症NGPSの発症