

D33 病気に関わる遺伝子を探る リウマチ・膠原病の場合

病気とゲノム

展示責任者 徳永勝士 / 土屋尚之

展示責任者所属

東京大学医学系研究科人類遺伝学分野

メンデルが発見した遺伝の法則どおりに親から子へと伝わる病気、すなわち遺伝病はまれにしか見られません。ところが、最近ヒトゲノムの研究が進み、私たちのゲノム中には莫大な数の個人差(多型)があること、そしてこの多型の一部が、遺伝病以外の、生活習慣病を含むさまざまな病気への「かかりやすさ」や「かかりにくさ」に関わっていることがわかってきています。私たちの研究室では、発病の原因がまだ解明されていないリウマチや膠原病について、発病に関わる遺伝子の多型を明らかにすることにより、新しい治療法の開発に役立てようとしています。そのためには、(1)候補となる遺伝子を選び出す、(2)候補遺伝子の多型を見

つけ出す、(3)多数の多型を多数の患者や健常者からいただいたDNAについて調べる、(4)患者でより多く見られる多型を確認する、などの手順を踏みます。これらの手順について、また現在までにわかったことをわかりやすく解説したいと思います。

また、多数の遺伝子の多型を効率良く分析するために設立した、遺伝子多型タイプングセンターについても紹介します。



D34 高血圧に関する遺伝子を探る ～環境要因と遺伝要因～

病気とゲノム

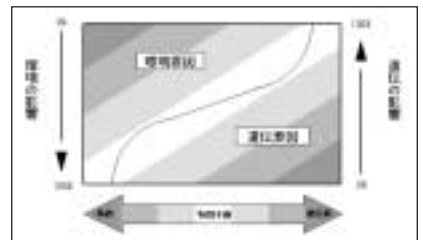
展示責任者 三木哲郎

展示責任者所属

愛媛大学医学部老年医学講座

日本では高齢化に伴い高血圧の患者さんの数が年々増加しています。高血圧は別名サイレントキラーと呼ばれていますが、これは血圧が高い状態が長く続くと心血管に負担がかかり、日本の死亡原因の上位を占める心臓病や脳卒中などの合併症を引き起こされる事に由来します。この高血圧は運動や食生活などの生活習慣(環境要因)と各個人が生まれ持つ体質(遺伝要因)が相加相乗的に関わって発症する多因子病の一つです(図1)。治療の基本は生活習慣の改善と降圧剤による薬物療法ですが、患者さんそれぞれ原因である生活習慣や適した降圧剤が異なるという問題があり、遺伝要因が解明できれば患者さん個人に

応じた最適な生活指導と薬物療法を見出すことが可能になると考えられています。そこで私たちは、高血圧患者さんの集団と健康な人たちの集団の2集団を対象に高血圧関連遺伝子の探索を行っています。ここで重要な手がかりとなるのが遺伝子多型です(表1)。なかでも私たちは、DNAを構成している4種類の塩基が一塩基だけ変化している遺伝子多型(SNPs)に着目して遺伝子型解析を行っています。会場ではその成果をご紹介します。



(図1)環境要因と遺伝要因

年代	種類
第一世代	RFLP (restriction fragment length polymorphism: 制限酵素断片長多型) ・塩基配列のなかで制限酵素の認識部位に変異が存在する多型 ・SNP s の原型
第二世代	VNTR (variable number of tandem repeat: ミニサテライト多型) ・一単位が7-40塩基対からなる反復数の変異
第三世代	マイクロサテライト多型 ・一単位が2-7塩基対からなる反復数の変異 ・対立遺伝子の数が多く、多型性に富んでいる
第四世代	SNPs (single nucleotide polymorphism: 単一塩基多型) ・塩基配列のなかで一塩基が変異した多型

(表1)遺伝子多型について