

# A5 渡る世間はゲノムばかり ～絡み合う脳動脈瘤とゲノムの関係

医学・微生物学の新展開

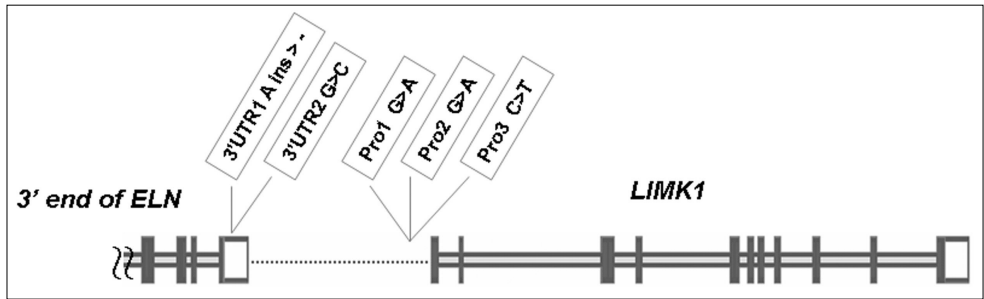
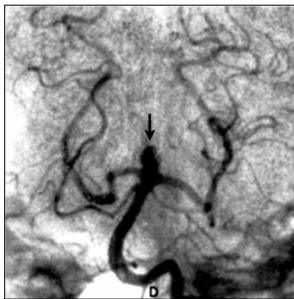
展示責任者 井ノ上 逸朗

展示責任者所属 東海大学医学部基礎医学系

2003年に、ヒトゲノム計画によってヒトに共通する全ゲノム塩基配列が決定されました。ワトソンとクリックがDNA二重らせん構造を発表してからちょうど50周年記念の年でした。ヒトに共通したゲノム配列が明らかになった今、次に私達が興味を向けるのは個人人のゲノム配列の違いです。ゲノムの個人差によって顔かたち、性格、病気のかかりやすさに違いがでます。それ

を解く鍵になるのが「一塩基多型」で個人々の塩基配列の違いを示します。略して「SNP(スニップ)」です。高血圧や糖尿病に代表される生活習慣病は、主に喫煙や食生活、運動不足など生活習慣の積み重ねが原因になって発症することが多いのですが、SNPのあるなしによって発症する危険度が増加することもあります。つまり、あるSNPをもってい

る人は2倍病気にかかりやすいといったことです。さらに、一つ一つのSNPは病気との関連がみえないのに、組み合わせることで発症しやすさが増すことがあります。私達の研究室は、生活習慣病の中でも特に、脳の血管にできるこぶく脳動脈瘤に注目して研究しています。この「ゲノムひろば」ではSNPと脳動脈瘤の関係について最新の研究成果をご紹介します。



# A6 ヒトの病気と遺伝子

医学・微生物学の新展開

展示責任者 清水 信義

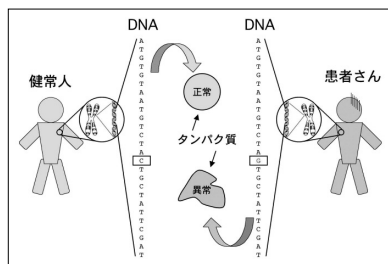
展示責任者所属 慶應義塾大学医学部分子生物学教室



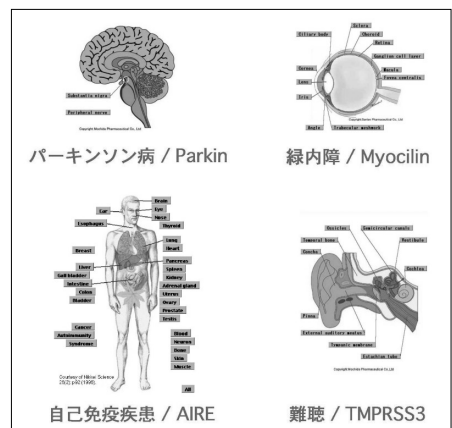
ヒトの病気の中には、もって生まれた遺伝子が原因になって起こるものもあり、この様な病気は遺伝病と呼ばれています。遺伝病はヒトゲノム30億塩基に刻み込まれた2万数千個の遺伝子のうちのたった1つの遺伝子の働きがおかしくなったために起こってしまうものです。たった1つの塩基が変わっただけでも遺伝子の機能が失われることもめずらしくありません。つまり、遺伝病の原因遺伝子を見つけるためには患者さんのゲノム30億塩基の中のたった1つの塩基の違いを見つけることが必要となります。今から20数年前から、患者さんの家系を遺伝学的に調べることで原因遺伝子の居場所をある程度絞り込むことが可能になり、その後のヒトゲノムプロジェクト

の進展に伴い、多数の病気の原因遺伝子が発見されました。我々の研究室では、これまでに若年性パーキンソン病のParkin、自己免疫疾患APECEDのAIRE、先天性難聴の

TMPRSS3、緑内障のMyocilinなどの原因遺伝子を見出し、その治療法の開発を目標として発症のメカニズムを追っています。さらに未知の原因遺伝子を見出すための研究も行っています。



(図1) DNAの1つの塩基の違いで病気になることがある



(図2) 遺伝病の原因遺伝子と症状が現れる器官