

東アジア地域におけるALS関連遺伝子変異の大規模スクリーニング

研究者氏名	研究員 潘 雷
日本所属機関	東海大学医学部基礎医学系 分子生命科学
共同研究者名	樊東昇, 横田隆徳, 商慧芳, 秦野伸二
中国研究者氏名	准教授 陳万金
中国所属機関	福建医科大学神経内科

要 旨

我々は、これまで欧米の研究機関との共同研究を基盤とし、ALS 原因遺伝子の一つである ALS2 遺伝子の同定、及びその機能解析について、細胞とマウスモデルを用いた研究を遂行してきた。そして、ALS の治療法開発に結びつくような多くの研究成果を積み重ねてきた。近年、多くの神経変性疾患において、多くの原因遺伝子が同定され、さらに世界中の多くの研究者により患者における遺伝子変異の解析が進んでいる。ことに、ゲノム解析技術の進歩により、現在では以前では同定不可能であった希な遺伝子変異による疾患発症の原因が次々と明らかになっている。しかし、疾患発症の原因となる遺伝子及びその変異の頻度については、民族の違い、すなわち遺伝的背景の違いが強く係わっていることが判明されつつある。実際、我々が行ったマウスでの実験研究によっても、遺伝的背景の違いが疾患発症の表現型に強く影響することが分かった。このような遺伝的背景について、我々は、かねてから大規模なアジア人における ALS 疾患基礎研究を推進することを模索してきた。アジア圏におけるグローバルな研究組織の構築は、アジア人に適した疾患治療法の開発を行うために不可欠であると考えられる。

Key Words ALS, 遺伝子, 変異, スクリーニング, 東アジア

緒 言 :

本研究では、ALS 患者の遺伝子変異と発症との関係を解明するため、孤発 ALS 患者の遺伝子スクリーニングを行う。

対象と方法 :

北京大学医学部第三付属病院神経内科に入院した孤発ALS患者384例と四川大学華西病院神経内科306例のサンプルをシクンスし、まず、p62/SQSTM1遺伝子の変異をチェックした。

結 果：

四川大学のALS患者306名の内、3名の患者にp62/SQSTM1遺伝子の変異があることが分かった。

北京大学のALS患者384名の内、8名の患者にp62/SQSTM1遺伝子の変異があることが分かった。

考 察：

中国のALS患者におけるp62/SQSTM1遺伝子変異発生の割合は、欧米と比べると低いことが分かった。これらの現象は、アジア人の遺伝背景と欧米の本質の違いで引き起こされたがまたは本実験に使われた患者さんのサンプルの例数が少ないがについてさらに検討される必要があると思う。

作成日：2014年 3月13日