

[PR] 酒巻教授による医療人インタビュー動画「患者中心の医療を学ぶ」

「オカルト黄斑ジストロフィー」の記事をお探しですか？関連する記事は[こちら](#)にあります。

オカルト黄斑ジストロフィーの原因遺伝子を解明

国立病院機構東京医療センター感覚器センターと東大医学部神経内科の共同研究チームは9月9日、両眼の視力が徐々に低下するオカルト（目に見えない）黄斑ジストロフィーの原因となる遺伝子を解明したと発表した。

共同研究チームは、この病気に罹患している家系を国内で確認し、その家族からDNAを採取。この家系の中で、病にかかっている人とかかっていない人のDNAを比較した。そこから、この病気に関連している遺伝子の染色体の位置を推定し、その領域内にある遺伝子の中から原因遺伝子を特定することに成功した。

同センターの角田和繁氏は記者会見で、「今回、原因遺伝子を特定することができたが、それがすぐには...



HOME > プレス発表 > オカルト黄斑ジストロフィーの原因遺伝子を解明

前のページへ戻る

プレス発表

オカルト黄斑ジストロフィーの原因遺伝子を解明

研究 2010年09月10日

ー眼科・耳鼻科領域における感覚器疾患の原因遺伝子が国内チームのみによって解明されたのは今回が初めてー

家族性黄斑症の一種であるオカルト黄斑ジストロフィー (Occult Macular Dystrophy) の原因遺伝子が、東京医療センター感覚器センター (東京都目黒区) と東京大学医学部神経内科との共同研究チームによって解明されました。この研究成果は米国の遺伝学雑誌「The American Journal of Human Genetics」(http://www.cell.com/AJHG/home) オンライン版にて、2010年9月9日付 (米国時間) で発表されました。

※ 詳細は下記のURLをご覧ください。

- 独立行政法人国立病院機構 東京医療センター 臨床研究センター (感覚器センター)
(http://www.kankakuki.go.jp/information11.html)

このサイトについて | プライバシーポリシー | 投書箱 | リンク |

このページのトップへ

病気や健康法に関するご質問などに電子メールやお電話でお答えすることはできません。その場合には、正式な受診手続きをお願いいたします。

東京大学医学部附属病院 〒113-8655 東京都文京区千石 4-5-1 (代表)

Copyright (c) 2010 The University of Tokyo Hospital. All Rights Reserved

トピックス

遺伝性黄斑症の原因遺伝子を解明

東京医療センター 管理課長 萩原 隆

眼科・耳鼻科領域における感覚器疾患の原因遺伝子が、
国内チームのみによって解明されたのは今回が初!!

① 要 約

今から20年前に日本人眼科医によって発見された遺伝性黄斑症の一種であるオカルト黄斑ジストロフィー (Occult Macular Dystrophy) の原因遺伝子が、東京医療センター感覚器センターと東京大学医学部神経内科との共同研究チームによって解明されました。



分子細胞生物学研究部長
岩田 岳



視覚生理学研究室長
角田 和繁



分子細胞生物学研究員
赤堀 正和

オカルト黄斑ジストロフィーは網膜中心部(黄斑部)の機能が徐々に傷害され両眼の視力が低下する疾患で、これまでその発症原因は解明されておらず治療法也没有せん。今回の発見により、本疾患の治療法の開発に向けた研究が加速するものと期待されます。この研究成果の詳細は米国の遺伝学雑誌「The American Journal of Human Genetics (<http://www.cell.com/AJHG>)」に、2010年9月9日付(米国東部時間)オンライン版にて一般公開されます。

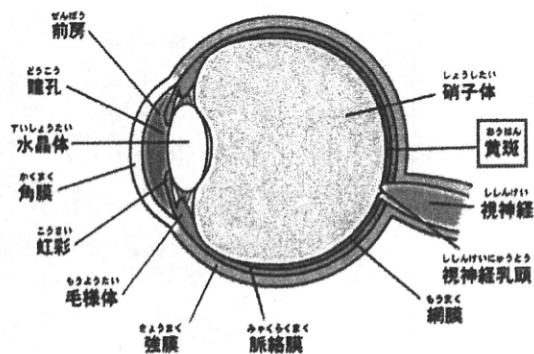
② 研究の背景

オカルト黄斑ジストロフィーは1989年に眼科医三宅 義三(元感覚器センター長。現、愛知医大理事長)

によって発見された遺伝性の網膜疾患です。黄斑部の機能が徐々に傷害され両眼の視力が低下する疾患ですが、これまで原因が分かっておらず治療法也没有せん。また本疾患は他の遺伝性黄斑症と異なり黄斑部が全く正常に見えるため、その診断には黄斑部局所網膜電図という特殊な装置が必要であり、視神経疾患、弱視など他の眼疾患と誤診されるケース

が数多くありました。正確な患者数は不明ですが、他の遺伝性黄斑症と比べて頻度は高いと考えられます。東京医療センター分子細胞生物学研究部(岩田 岳部長)および視覚生理学研究室(角田 和繁室長)の研究チームは、東京大学医学部神経内科(辻

省次教授)と共同で、国内における患者家族の疾患調査および遺伝子検査を行い、疾患原因の解明に向けた研究を行って参りました。



③ 研究の内容

本研究では辻教授によって開発されたSNP HiTLink法を用いて、これまで困難であった少数で構成される患者家系において、原因遺伝子の染色体上での位置を決定することに成功しました。この解析法によってオカルト黄斑ジストロフィーの原因遺伝子は染色体8番短腕(下図)にあることが明らかになり、その領域に存在する128遺伝子の中からRP1L1遺伝子にR45WとW960Rのアミノ酸置換を発見しました。RP1L1遺伝子は網膜の視細胞(錐体細胞と桿体細胞)に発現するタンパク質で、網膜色素変性の原因遺伝子であるRP1とアミノ酸配列の相同性があります。これまでの研究から、2つのタンパク質は相互作用しながら視細胞の構造や細胞内輸送に関与していると考えられます。黄斑における視細胞の構造は周辺網膜とは異なり、細長く、密に存在しており、オカルト黄斑ジストロフィーの患者では細胞の構造に異常があるとの報告もあります。黄斑は視力を決定する重要な部位であり、高い視力を獲得した霊長類や一部の鳥類にしか存在しません。RP1L1の機能が明らかにされるこ



とにより、網膜での黄斑部の機能と疾患との関係が明らかになると考えられます。

④ 発見の意義

日本人が発見した遺伝性感覚器疾患は非常に少なく、その疾患の原因遺伝子を日本研究グループのみによって同定した例はありません。発症原因の解明されている一部の遺伝性網膜疾患については、海外を中心にすでに遺伝子治療が行われ始めています。今回本疾患の原因遺伝子が確定したことにより、今後、治療法の開発に向けた研究が加速するものと期待されます。また、通常の検査では診断が難しい本疾患を正確に診断するため、今回の遺伝子情報が役立つものと思われます。



厚生労働省で行われた記者会見の様子



厚生労働省 障害者対策総合研究事業

緑内障のmultiple rare variantsの発見と病態機序の解明による
予防・治療法の開発

(H22-感覚一般-002)

平成 22 年度 総括研究報告書

岩田 岳

平成 23 年 5 月

