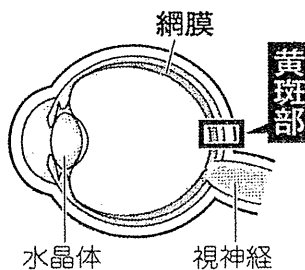


視力低下を招く 原因遺伝子特定

視力の低下や中心部がジエネティクス(電子見えにくくなる遺伝病版)に九日、発表した。「オカルト黄斑ジストロフィー」の原因となる遺伝子を、愛知医科大学の三宅義三理事長らのグループが突き止めた。米科学誌アメリカン・ジャーナル・オブ・ヒューマン・通常の遺伝性黄斑変性症

愛知医科大学グループ



治療法開発に弾み

は網膜にある黄斑部に異常が起きる。一方、オカルトは黄斑部が一見すると正常に見えるため、視神経疾患や弱視と誤診される例が大半だった。

オカルトは一九八九年、三宅理事長が名古屋大学医学部の助教時代に発見。黄斑部の異常が観察できないのに病気が発生する奇妙な現象との意味で名付けた。診断が難しく正確な発症数は不明だが、他の遺伝性黄斑変性症よりも多いとみられる。東京医療センター視覚生理学研究室の角田和繁室長らがオカルト発症者多数いる家系を見つけた。同センター分子細胞生物学研究部の岩田岳部長や東京大学医学部の辻省次教授らが遺伝子を解析。視細胞に深く関係する遺伝子「RPE65」が正常でないことが判明した。三宅理事長は「感覚器の遺伝性疾患を日本人が発見する例は少ないうえ、原因遺伝子の特定まですべてを日本の研究グループが手がけた。史上初めての研究例」と話している。

前年より三十一人増えた。法務省人事課は「数ありきで実施して四人、合格率は2・2減って過去最低の25・4%だったと発表した。画の見直しを迫られて

(合格率49%)②中央未修者コース(三年)は八百三十二人、合格率は2・2減の17%だった。③慶応大百七十九人(50%)④京都大百三十五人(49%)⑤早稲田大百三十人(33%)

建設団保

無資格加

大工などの建設関係業者が入る「全国建設

新司法試験は法科大大学院修了後五年間で三

9. 選ぶのは、長く見た方

選ぶのは、長く見た方

二つの好きな食べ物のうち、どちらか一つを選んでください。好物を見せられてこんな質問をされると、人は時間をかけて見た方を選ぶ傾向があることを、米カリフォルニア工科大のチームが明らかにした。

学生39人に好きな食べ物二つの画像を見せて、どちらを食べたいか聞いた。選ぶ時間に制限はない。学生が選んでいる間、視線の行き先を追跡して、どちらをどのくらい見ているかを記録した。その結果、長く眺めていた食べ物を選ぶ傾向が強かった。チームは主観的な価値判断は、それを見ていた長さで高められるとみている。

(ネイチャー)

黄斑症の遺伝子解明

網膜の中心にある黄斑の機能が衰え、視力が低下する遺伝性の目の病気「オカルト黄斑ジストロフィー」の原因遺伝子を国立東京医療センターと東京大学の共同研究チームが解明した。発症原因は不明で、国内の患者数も分かっておらず、今後、治療法の研究や病気の実態解明が進むことが期待される。

この病気は、1989年に三宅善三・名古屋大名誉教授(現愛知医大理事長)が発見。弱視や心因性の視力障害と誤診されることもあり、根本的な治療法もなかった。

チームは、病気が遺伝している四つの家系の患者・家族の遺伝子を解析し、原因遺伝子がある領域を特定。128の遺伝

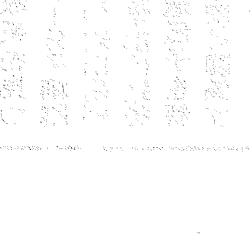
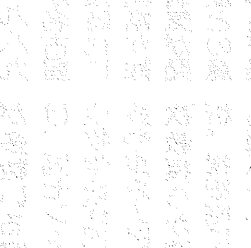
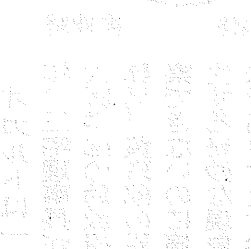
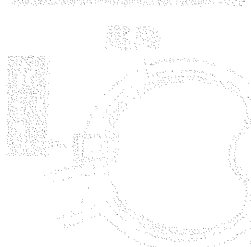
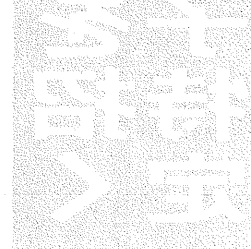
子から「RP11」と呼ばれる遺伝子に変異があることを見つけた。

(ヒューマン・ジェネティクス)

プルトニウム0.8ト減

内閣府は日本が国内外の原子力施設で管理しているプルトニウム(核分裂性)の量が2009年末で約31トにのぼるとの報告を9月7日、原子力委員会に出した。原子炉の燃料として使うなどして08年末より0.8ト減った。内訳は海外(英仏)が24.1ト、国内6.8ト。海外で保管しているプルトニウムは加工して国内の原子力発電所で使う。国内の使用済み核燃料に含まれるプルトニウムの量は推定で前年より7ト増えて約144トになった。国内外に核不拡散の理解を得るため、04年から毎年公表している。

「アスパラクラ」



子から「RP11」と呼ばれる遺伝子に変異があることを見つけた。

内閣府は日本が国内外の原子力施設で管理しているプルトニウム(核分裂性)の量が2009年末で約31トにのぼるとの報告を9月7日、原子力委員会に出した。

原子炉の燃料として使うなどして08年末より0.8ト減った。内訳は海外(英仏)が24.1ト、国内6.8ト。海外で保管しているプルトニウムは加工して国内の原子力発電所で使う。

国内の使用済み核燃料に含まれるプルトニウムの量は推定で前年より7ト増えて約144トになった。国内外に核不拡散の理解を得るため、04年から毎年公表している。

「アスパラクラ」

医療介護ニュース

動画ニュース

医療現場

記事検索

政治・社会保障 医療・看護 介護 医薬品・薬事 社会 (健康・事件事故) 話題・お知らせ

[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、この病気に関与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...



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

2010年09月10日

－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－

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 東京都目黒区本郷7-3-1 (目黒区)

Copyright © 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

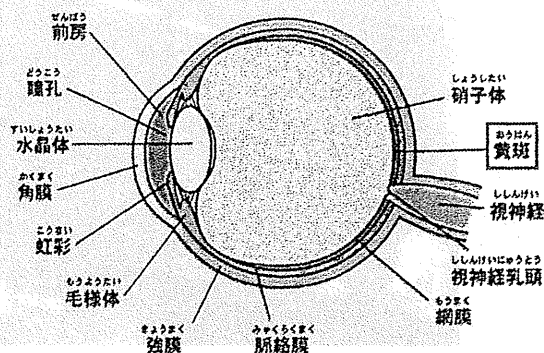
オカルト黄斑ジストロフィーは網膜中心部(黄斑部)の機能が徐々に傷害され両眼の視力が低下する疾患で、これまでその発症原因は解明されておらず治療法也没有せん。今回の発見により、本疾患の治療法の開発に向けた研究が加速するものと期待されます。この研究成果の詳細は米国の遺伝学雑誌「The American Journal of Human Genetics (<http://www.cell.com/AJHG>)」に、2010年9月9日付(米国東部時間)オンライン版にて一般公開されます。

② 研究の背景

オカルト黄斑ジストロフィーは1989年に眼科医三宅養三(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

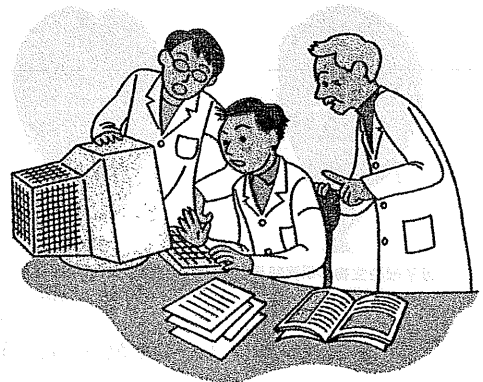
本研究では辻教授によって開発されたSNP HiTLink法を用いて、これまで困難であった少数で構成される患者家系において、原因遺伝子の染色体上での位置を決定することに成功しました。この解析法によってオカルト黄斑ジストロフィーの原因遺伝子は染色体8番短腕(下図)にあることが明らかになり、その領域に存在する128遺伝子の中からRP1L1遺伝子にR45WとW960Rのアミノ酸置換を発見しました。RP1L1遺伝子は網膜の視細胞(錐体細胞と桿体細胞)に発現するタンパク質で、網膜色素変性の原因遺伝子であるRP1とアミノ酸配列の相同性があります。これまでの研究から、2つのタンパク質は相互作用しながら視細胞の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



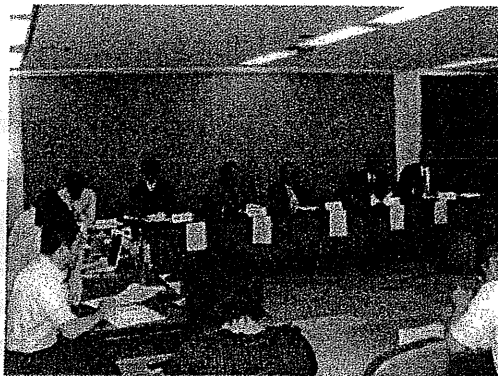
とにより、網膜での黄斑部の機能と疾患との関係が明らかになると考えられます。

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 創薬基盤推進研究事業

黄斑変性カニクイザルを用いた補体抑制による加齢黄斑変性の予防薬の開発

(H21-創薬一般-002)

平成 21-23 年度 総合研究報告書

岩田 岳

平成 24 年 5 月

