

筋萎縮性側索硬化症（ALS）の重要な遺伝因子を発見

～病態解明と新たな診断法・治療薬開発に期待～

筋萎縮性側索硬化症（ALS）は運動神経細胞（運動ニューロン）が死滅することにより、全身の筋肉がマヒする神経難病の一つで、孤発性と家族性のものがあります。患者のほとんどを占める孤発性ALSの発症メカニズムは不明であり、現在の治療法は対症療法が中心で病気の発症・進行を抑える根本的治療法はありません。

この度、山形大学医学部の加藤丈夫教授とDNAチップ研究所の江見充部長らの研究チームは、ゲノム全体の遺伝子コピー数多型（CNV）の解析を行い、イソペンテニルニリン酸イソメラーゼ遺伝子（IDI 1/2）異常が孤発性ALSの重要な遺伝因子であることを発見しました。IDI 1/2 遺伝子のコピー数異常は孤発性ALS患者の5割に見いだされ、この異常を持つとALSの発症リスクが約10倍高まることを示しました。この成果は医学分野の国際誌に掲載されました。

本研究はIDI1/2 遺伝子のコピー数異常がALSの重要な遺伝因子であることを同定することにより、原因不明の神経難病であるALSの発症メカニズム解明の大きな一歩となり、新たな診断法・治療薬の開発につながることを期待されます。

掲載誌

Biochemical and Biophysical Research Communications, Volume 402, Issue 2, Pages 173-448 (12 November 2010).

－本件問い合わせ先－

（株）DNAチップ研究所

研究開発部 佐藤秀則 Tel: 045-500-5217

**用語説明：**

筋萎縮性側索硬化症（ALS）：脳や脊髄の運動神経細胞（運動ニューロン）が死滅することにより、重篤な筋肉の萎縮と筋力低下をきたす神経変性疾患である。通常、3～5年以内に寝たきり・呼吸筋マヒになり、人工呼吸器を装着しなければ死亡する「難病中の難病」と言われている病気である。日本においては1974年から特定疾患に認定されている。好発年齢は40-60歳で年間人口10万人あたり1-2名の発症頻度で7千人程度の患者がいると考えられている。米国の大リーグ・ヤンキースのルー・ゲーリッグ選手が現役中に罹患したことから、米国では「ルー・ゲーリッグ病」とも呼ばれている。

遺伝子コピー数多型（CNV）：ヒトゲノム研究で最近注目されている大きな構造変化を伴う新たな種類の遺伝子多型。遺伝子などの配列の重複や欠失を伴う500塩基対以上の大きなゲノム領域の構造変化で、現在までにヒトゲノム上に約1万6千ヶの存在が確認されている。

イソペンテニルニリン酸イソメラーゼ遺伝子（IDI 1/2）：メバロン酸経路において、イソペンテニルニリン酸をジメチルアリルニリン酸に異性化し、細胞膜の重要な構成成分であるコレステロールや膜タンパク質などの生合成に関与する酵素として知られる。