

多系統萎縮症 (MSA) 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～

北海道大学医学部 神経内科学の佐々木秀直教授、DNA チップ研究所の江見充部長らの研究チームは、神経系の難病である弧発性多系統萎縮症 (MSA) に高頻度に認められるゲノム構造異常を発見した。この成果は国際専門誌 Molecular Brain 誌に掲載されます。

多系統萎縮症 (MSA) は小脳性運動失調、自律神経障害、パーキンソン症状を主徴とする成年期の原因不明の進行性神経変性疾患であり、病気の発症・進行を抑える根本的治療法はありません。今回、本研究チームは MSA を発症した一卵性双生児患者や多数の MSA 患者に対してヒトゲノム全体のコピー数構造変化 (CNV) の解析を行い、第 19 番染色体短腕末端の SHC2 遺伝子の欠失が弧発性 MSA の重要な遺伝因子であることを発見しました。SHC2 遺伝子の欠失 (コピー数異常) は弧発性 MSA 患者の 3 割に見いだされました。

本研究は SHC2 遺伝子の欠失が MSA の重要な遺伝因子であることを同定することにより、MSA 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

Molecular Brain, Volume 4, Page 24-33 (2011)

<http://www.molecularbrain.com/content/4/1/24/>

産経新聞 7 月 31 日朝刊記事 :

<http://sankei.jp.msn.com/science/news/110730/scn11073023310001-n1.htm>

—本件問い合わせ先—

株) DNA チップ研究所 ゲノム医学グループ 飯島寛、伊東紀子

Tel: 045-500-5217

用語説明 :

多系統萎縮症 (MSA) : 成年期に発生する原因不明の緩徐進行性神経変性疾患。臨床的には、MSA は、小脳性運動失調、自律神経障害、レボドパに対する反応性の乏しいパーキンソン症候群などの三大症候を主徴とし、頭部 X 線 CT や MRI 検査では小脳や脳幹の萎縮が認められる。

ゲノムコピー数多型 (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 5 万ヶの存在が確認されている。

SHC2 遺伝子: ヒト第 19 番染色体短腕 19p13.3 サブテロメア領域に存在する Src ホモロジー 2 ドメイン含有トランスフォーミングファクター (SHC2) 遺伝子。マウスモデルではその異常が神経障害を引き起こすことが報告されている。