



東北大学



平成 23 年 6 月 23 日

東北大学大学院医学系研究科

2 型糖尿病に高頻度に認められるゲノム構造異常を発見 ～新たな診断法・治療薬開発に期待～

東北大学大学院医学系研究科代謝疾患医学コアセンター・片桐秀樹教授、分子代謝病態学分野・岡芳知教授らのグループは、DNA チップ研究所・江見充博士との共同研究により、2 型糖尿病に高頻度に認められるゲノム構造異常を発見した。この研究成果は、国際専門誌 Experimental Diabetes Research に掲載された。

糖尿病患者数は、わが国で 800 万人以上、予備軍を含めると 2000 万人にも及ぶと推察されている国民病である。その大多数を占める 2 型糖尿病は生活習慣要素に加え、家族内での発症が多いことから遺伝因子も大きく関わることが知られている。しかし、これまでの数多くの研究では、発症リスクが最大でも 1.4 倍程度と非常に低い一塩基遺伝子多型しか発見されず、「糖尿病体質」を説明する決め手に欠けていた。今回、本研究チームは、35 歳未満発症の日本人 2 型糖尿病患者 100 例と日本人健常対照者 100 例に対して、全ゲノムコピー数多型^{*1} 解析を行ったところ、2 型糖尿病群の 100 例中 13 例と極めて高頻度に認められるゲノム構造異常（第 4 番染色体 4p16.3 領域におけるコピー数の減少）を発見した。このゲノム構造異常をもつことでの糖尿病発症リスクは 14 倍以上であり、これまで知られている糖尿病関連遺伝子に比べ、桁違いに寄与度も頻度も高い。

本発見は、遺伝的素因が強く存在するといわれながら決め手が無かった 2 型糖尿病の遺伝的原因の解明に大きく貢献するのみならず、病態に基づいた治療法の選択や新たな治療法開発につながる可能性もあり、2 型糖尿病患者にとって大きな福音となるものと期待される。さらに、2 型糖尿病にこれほど選択性が高く高頻度に認められる DNA マーカーは他に類を見ず、本ゲノム構造異常を検査化することで、2 型糖尿病患者やその血縁者も含めた発症・病態・予後の予測マーカーともなり、本検査法に関して特許出願がなされている。2 型糖尿病は、遺伝的ハイリスク者であっても、発症前からの生活習慣への介入により発症を防ぐことも可能であり、糖尿病患者数減少にもつなげることができるものと期待される。

用語説明：

*1 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 1 万 6 千箇所が存在が確認されている。

(お問合せ先)

東北大学大学院医学系研究科 代謝疾患医学コアセンター

教授 片桐秀樹 (かたぎり ひでき)

電話番号：022-717-8228 (直通)、022-717-8169 (Fax)

E-mail：katagiri@med.tohoku.ac.jp

(報道担当)

東北大学大学院医学系研究科 広報室

長神 風二 (ながみ ふうじ)

電話番号：022-717-7908、022-717-7923 (Fax)

E-mail：f-nagami@med.tohoku.ac.jp