



2012.2.6
報道発表

日本人網膜色素変性症の 主要な原因遺伝子を解明

国立障害者リハビリテーションセンター
研究所



国立障害者リハビリテーションセンター

医療から就労まで:総合的リハビリテーションサービスの提供

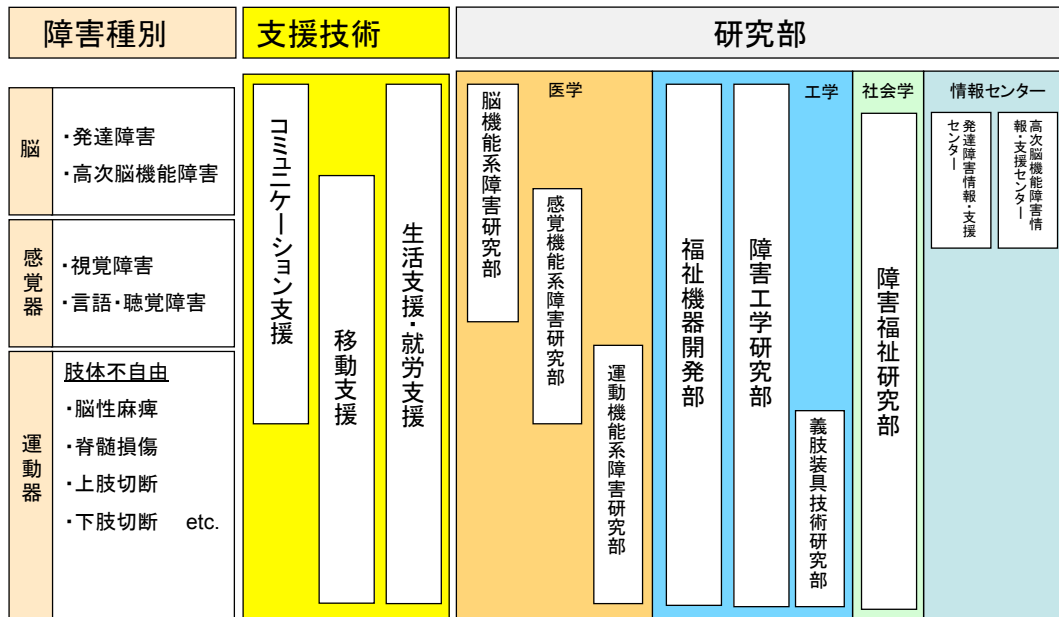
- ・自立支援局
- ・病院
- ・研究所
- ・学院

埼玉県所沢市

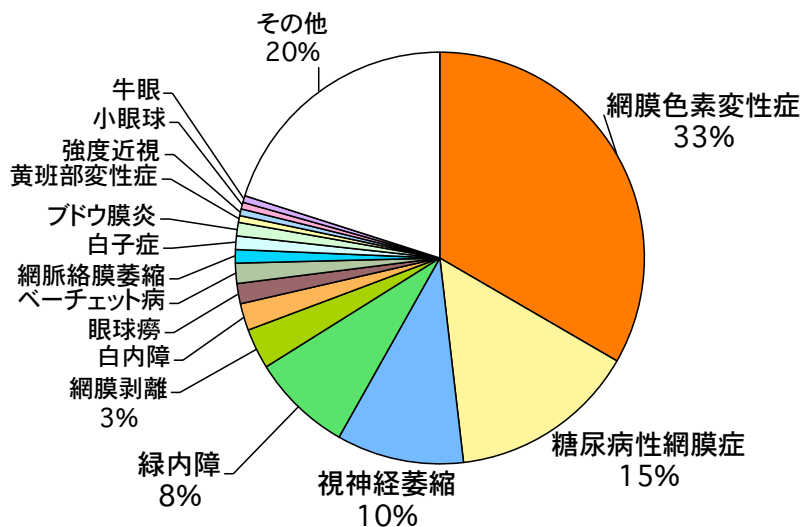




研究所の概要



国リハの視覚障害者の内訳



国リハ自立支援局視覚障害者の罹患疾患
(計189名)

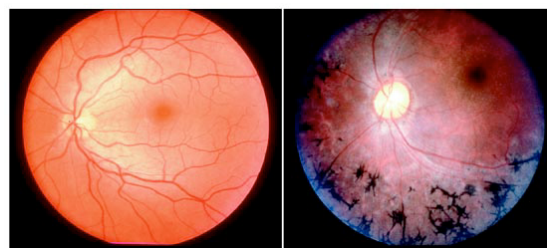


網膜色素変性症とは？

- ・20～40歳代で発症
- ・夜盲の自覚、視野狭窄、視力低下、失明
- ・進行性
- ・約3500～4000人に一人の割合
- ・国別、人種別に差異なし
- ・遺伝子疾患
- ・治療法なし

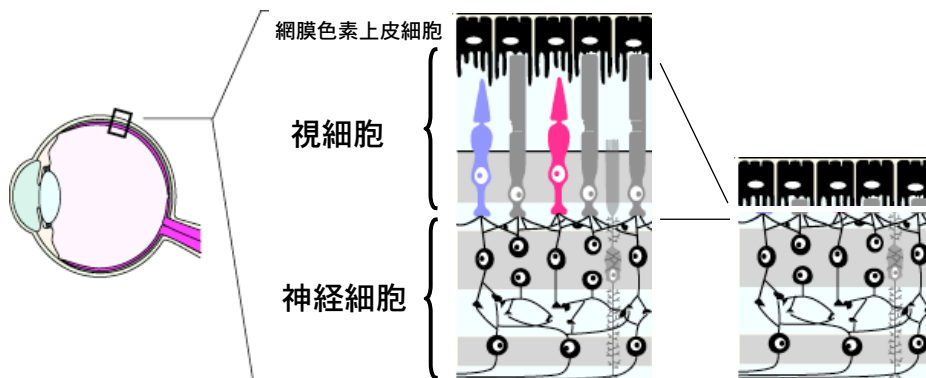


網膜色素変性症患者の網膜



健常者

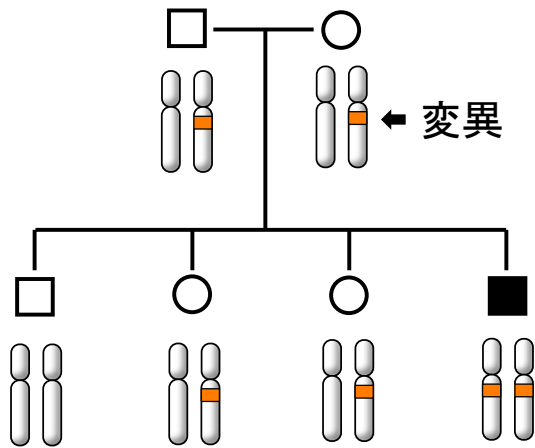
患者



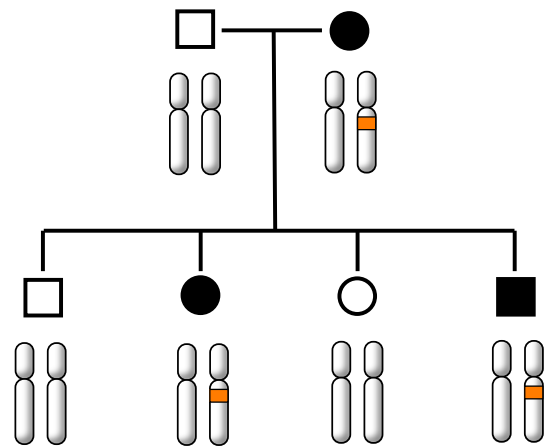


網膜色素変性症は単一遺伝子疾患である

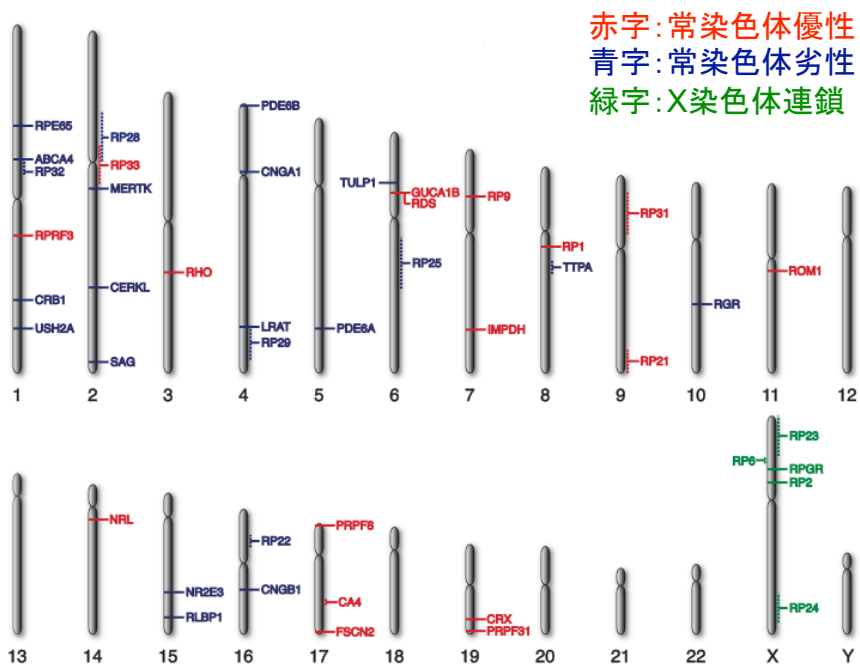
常染色体劣性遺伝



常染色体優性遺伝



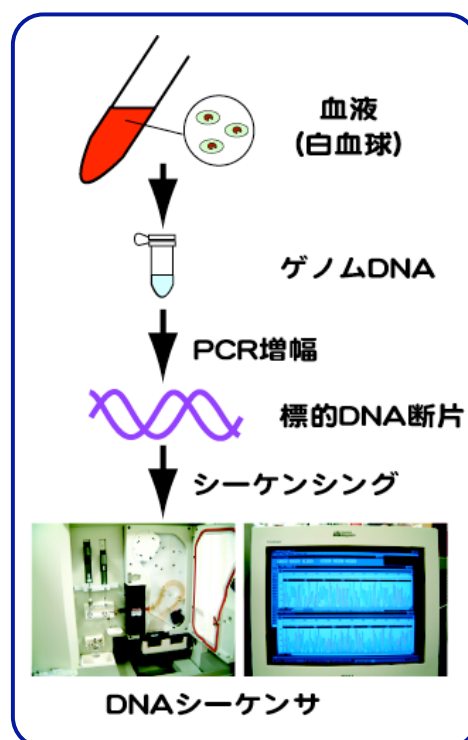
40種類以上の原因遺伝子が見つかった





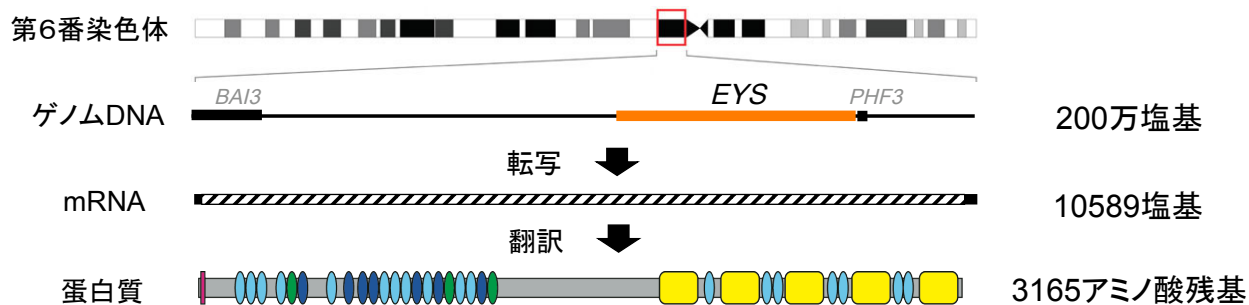
日本人患者の既知原因遺伝子の変異を探す

網膜色素変性症患者	68
対照健常者	68
計	136



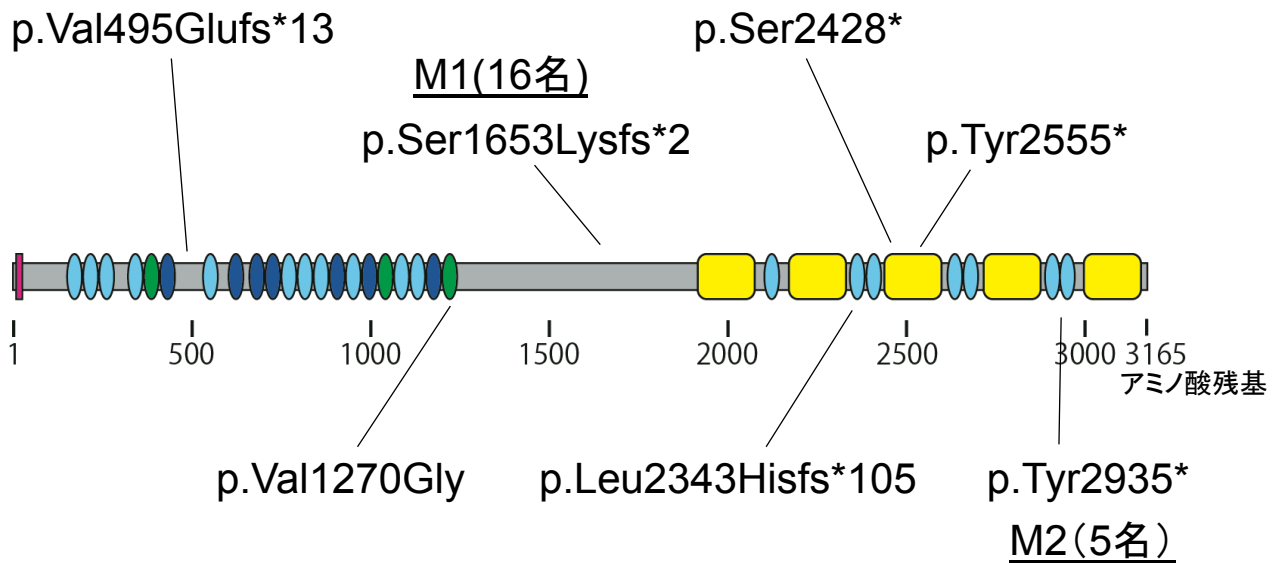
EYS遺伝子の変異

- ・2008年イギリスとオランダ・スペインのグループが報告
- ・ショウジョウバエのeyes shut遺伝子の相同遺伝子
- ・EYS蛋白質は細胞外基質蛋白質
- ・海外の常染色体劣性網膜色素変性賞患者の罹患率は5%～15%





日本人患者のEYS遺伝子に変異を発見



EYS変異保有者 26名 / 68名 (38%)



変異M1とM2は短縮型変異

M1

野生型遺伝子 ---ACCCTATCAAGTAATTTGGAT---
翻訳アミノ酸 ---ThrLeuSerSerAsnLeuAsp---

変異型遺伝子 ---ACCCTATCAAAGTAATTTGGA---
翻訳アミノ酸 ---ThrLeuSerLys***

M2

野生型遺伝子 ---TCATTTTCTTACAGTTGCCTG---
翻訳アミノ酸 ---SerPheSerTyrSerCysLeu---

変異型遺伝子 ---TCATTTTCTTAAAGTTGCCTG---
翻訳アミノ酸 ---SerPheSer***

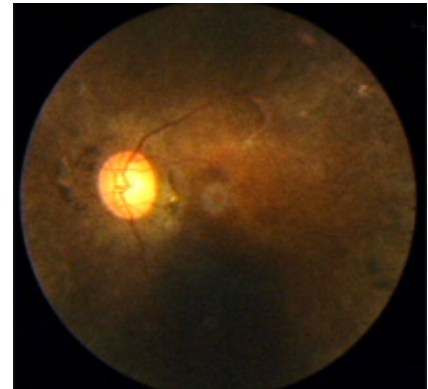
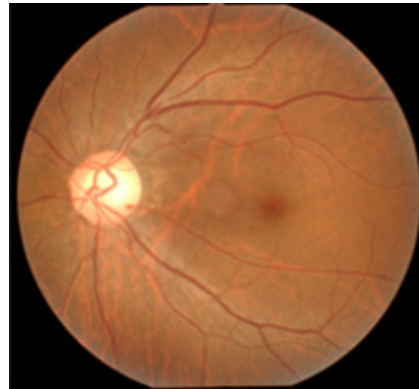


EYS遺伝子の変異による視細胞の変性

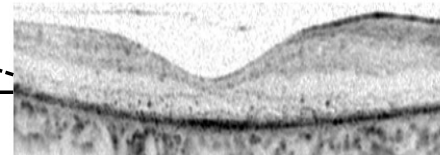
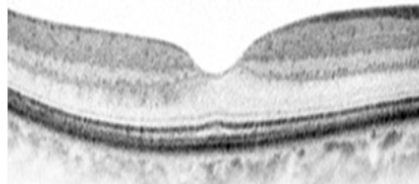
健常者または保因者

網膜色素変性症患者

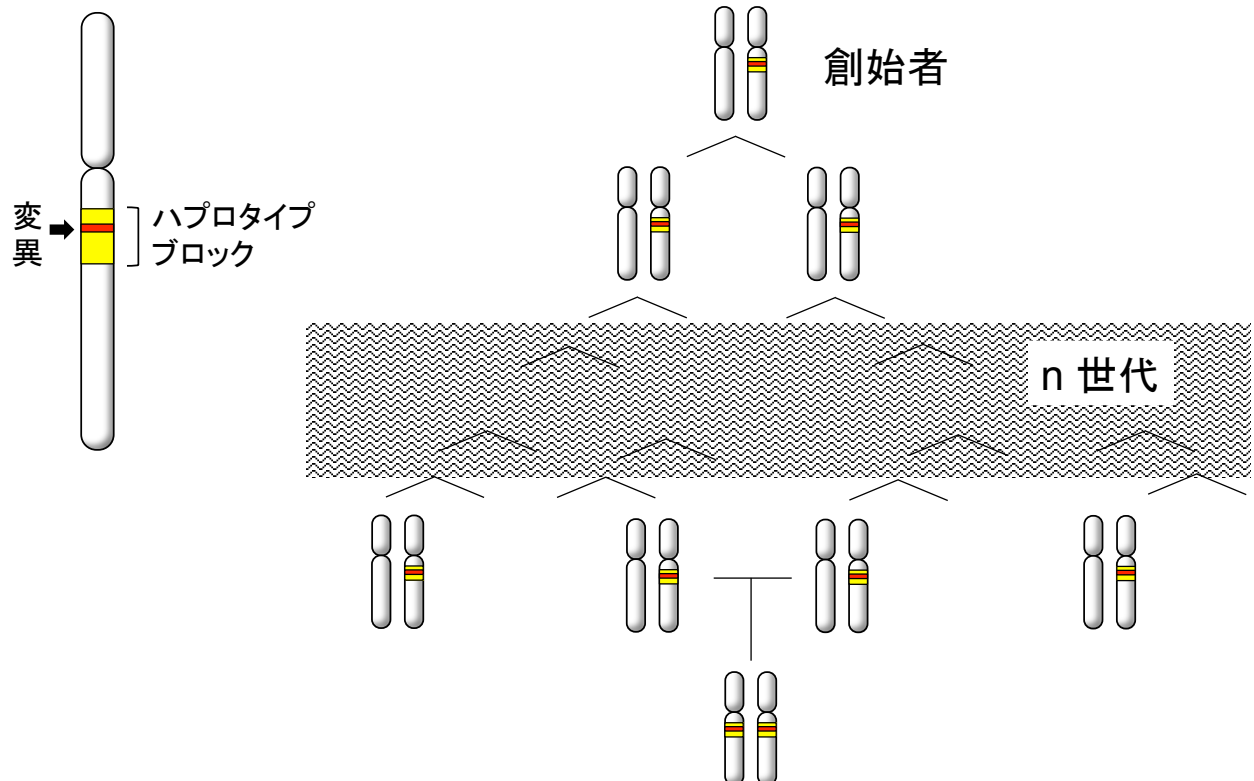
眼底写真



網膜断層像



変異M1とM2は創始者変異である





今後の展望

- ・日本人患者のEYS遺伝子の大規模変異解析
- ・予後診断法の確立
- ・EYS遺伝子変異による視細胞変性機構の解明
- ・遺伝子治療・再生医療へ向けた取組み



網膜色素変性症の治療法の展望

