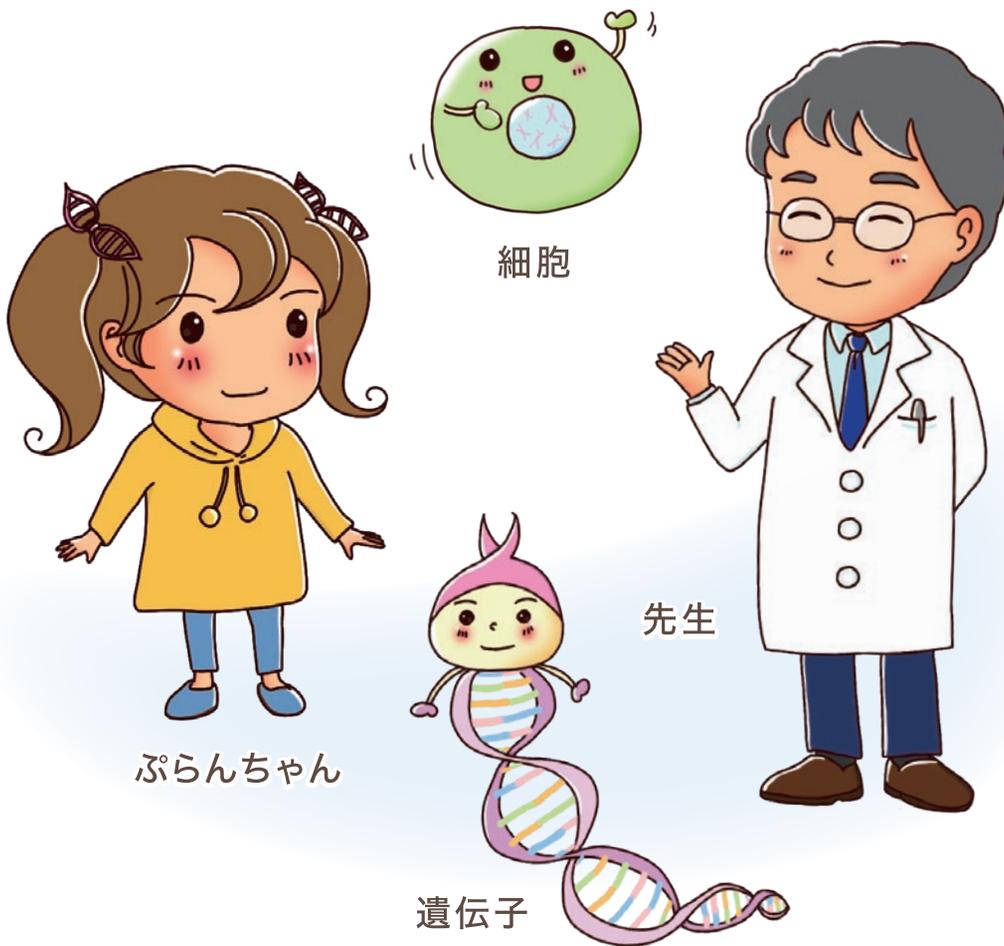




＼ マンガでよくわかる ＼
遺伝性疾患



監 修

東京大学名誉教授
千葉大学 未来医療教育研究機構 特任教授
菅野 純夫 先生



先生にいろんな質問が届いてるよ!

遺伝性疾患は必ず親から子へ遺伝するの?

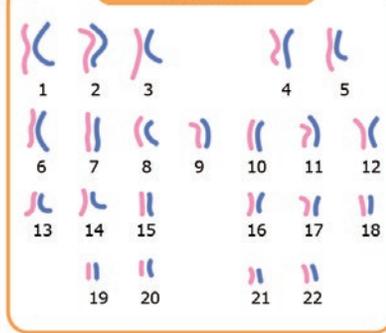


子どもで新たに**遺伝子**の変化が起こり病気になることもあるよ。また、**劣性（潜性）遺伝形式**の場合、病気に関わる遺伝子を受け継いでも症状が出ないことがあるよ。

イデンケイシキ…
なにそれ

ヒトの染色体

常染色体



性染色体



— 父親由来
— 母親由来

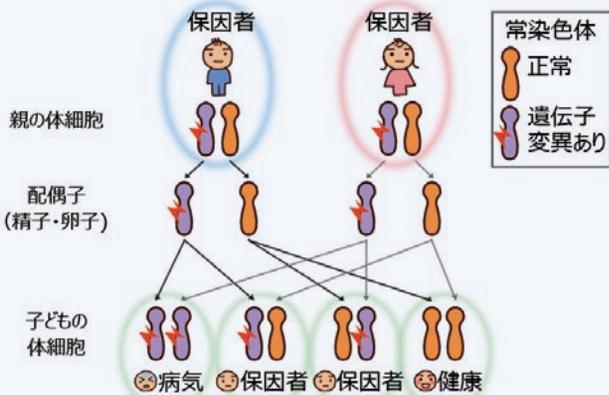
ヒトは両親から**染色体**を1セット23本ずつ受け取って、計46本持っているんだ。ちなみに、この染色体に、遺伝子が含まれているんだよ。



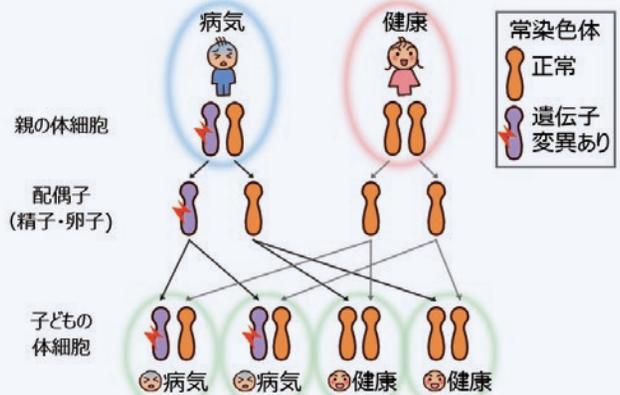
病気の原因となる遺伝子の特徴によって、2つのうち1つが変化していると症状が出る場合や、2つとも変化したときに症状が出る場合があるんだ。



常染色体劣性（潜性）遺伝形式



常染色体優性（顕性）遺伝形式



遺伝性疾患は生まれつき発症するの？



生まれつき発症したり、大人になってから発症したり、病気によってさまざまだよ。また、同じ病気の原因となる遺伝子を受け継いでも、同じ症状が出るとは限らない場合もあるよ。



遺伝性疾患は治せるの？



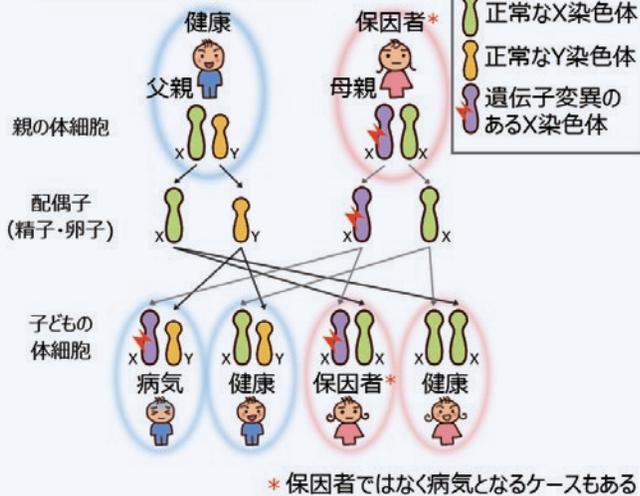
遺伝子の変化で作られなくなったタンパク質を外から補ってあげる治療法（酵素補充療法）や、正常なタンパク質が作られるように工夫した治療（核酸医薬）など、一部保険適用になっている治療法もあるよ。遺伝子治療も一部の病気では受けられるようになってきているよ。



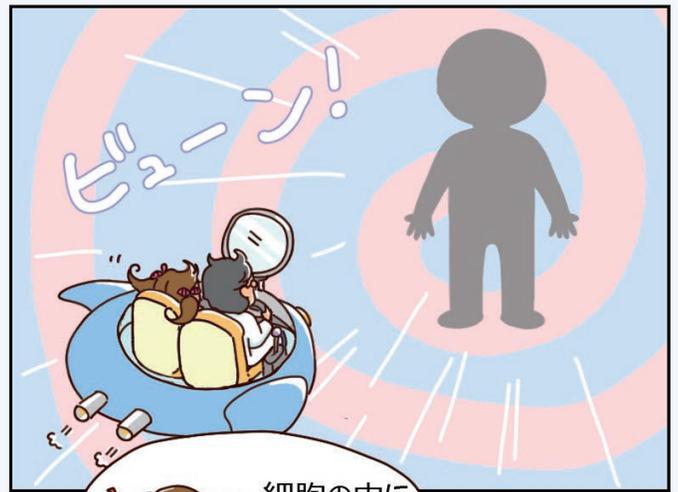
ちなみに、病気の原因となる遺伝子が性染色体（X染色体）にあるとこのようになるよ。



X連鎖性遺伝形式



遺伝子ってなあに？ 編



細胞の中に何かがある！

<p>組織・器官</p> <p>体の中には心臓や肺、腸などさまざまな器官があるよ</p>	<p>細胞</p> <p>その器官はいくつの細胞からできているよ</p>	<p>ゲノム</p> <p>細胞にはゲノムという遺伝情報のかたまりがはいつているんだよ</p>
<p>DNA</p> <p>遺伝情報を構成するDNAは、A,T,G,Cの4つの「塩基」という物質からなっているよ</p>	<p>遺伝子</p> <p>遺伝子は体の設計図のようなものだね</p>	<p>染色体</p> <p>ゲノムは染色体として存在していて、この中に遺伝子があるよ</p>



遺伝性疾患って？

① 遺伝子変異編

遺伝子のお仕事
と病気の間係を
見てみよう

はい！

ドキ
ドキ

遺伝子から
タンパク質が
作られるよ

遺伝子の変化によりタンパク質が
正しく作られなくなると、病気の
原因になることがあるんだ



タンパク質が正しく作られない変異とは...

ミスセンス変異

ナンセンス変異

タンパク質を
作るよ！

タンパク質の形が
変わっちゃった...

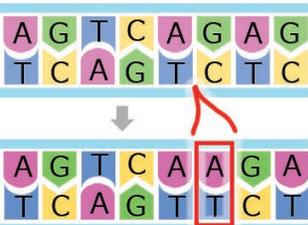
た は使えるけど
た は使えないよ

タンパク質が作れ
なくなっちゃった

塩基 A T G C の並び順が
変わったんだね

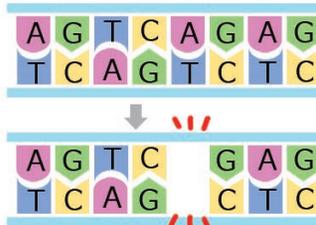
こうした変異は ↓ のような変化で起こるよ

挿入



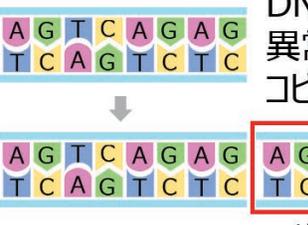
間に別の
塩基が入った

欠失



一部の塩基が
消えた

重複



DNAの一部が
異常に1回以上
コピーされた

増えちゃった！

リピート伸長



短いDNA配列の
くり返しが増加
した

30回くり返しちゃった！ ※くり返し数は例です

いろんな
変化が
起こるのね



そうなんです

※ここに挙げたものは主な変異/染色体異常で、他にもあります

※このような変異は病気につながらない場合や、多様性という良い影響をもたらす場合もあります

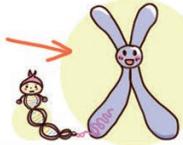
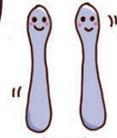
遺伝性疾患って？

②染色体異常編



遺伝性疾患は
遺伝子ピンポイントではなく
染色体という大きな構造が変化して
病気となることもあるんだよ

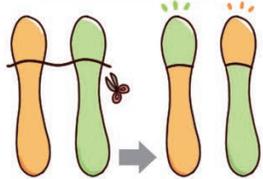
ママからとパパからの
2個で1セットだよ！



へえー！
そうなんだ！

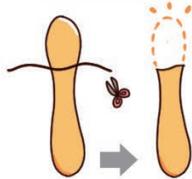
たとえば・・・

転座



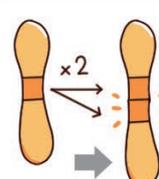
一部が切断され
別の染色体に
挿入される

欠失



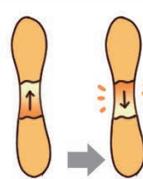
一部が切断され
欠損する

重複



一部が異常に
複製される

逆位



2つの場所で切断され
DNAが逆になって再び
染色体に挿入される

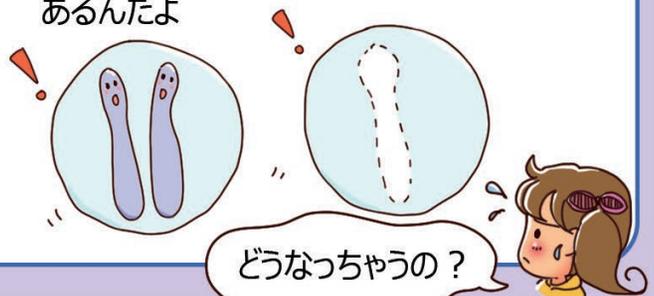


いろんなことが
起きているのね

遺伝性ではない染色体異常もあるよ

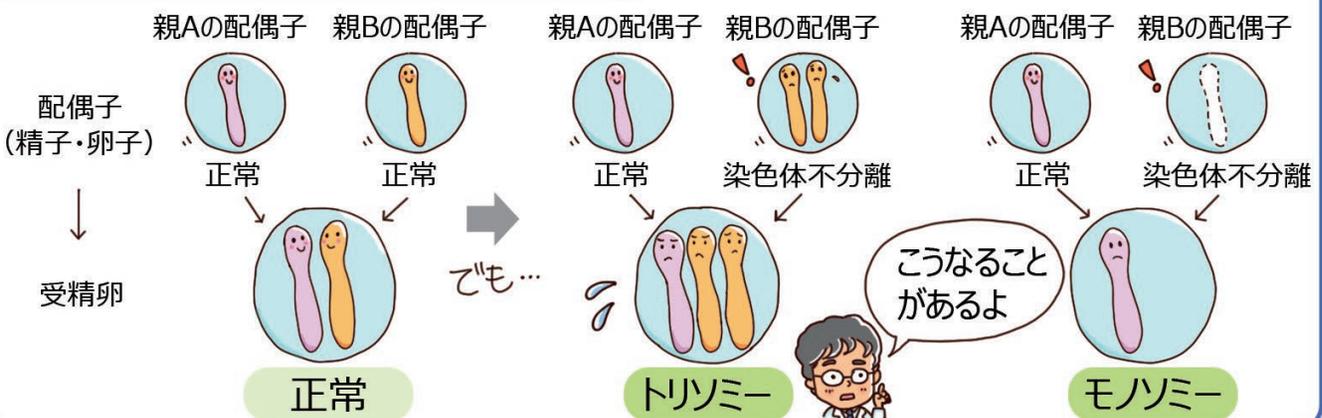
Q&Aでは、染色体は両親から半分ずつ
受け取るって言ったけど、
そのために配偶子（精子・卵子）では
各染色体は1本ずつとなるんだよ

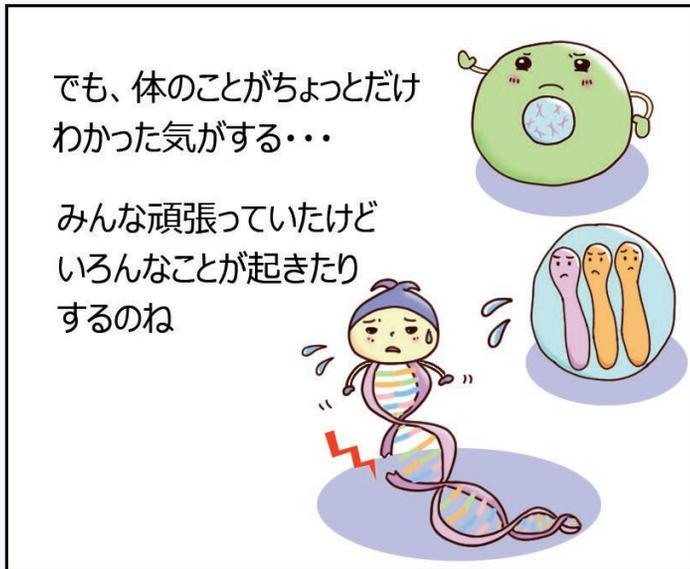
だけど、何かのひょうしで
どれか1つの配偶子に2つ入ったり
逆に1つも入らなかったりすること
もあるんだよ



どうなっちゃうの？

配偶子が受精する様子を見てみよう





先生からのメッセージ

染色体上の遺伝子の全体を「ゲノム」と言います。21世紀に入ってヒトのゲノムの研究が進み、誰もが多くの遺伝子変異をゲノム上に持っていることがわかってきました。現在は、これらの変異がどのように健康と関係し、さまざまな病気の発症時期や症状の重さにつながっているのか、研究を進めているところです。遺伝性疾患は、現在、こうした研究の最前線に位置しています。そして、日々、病気の仕組みなどが新たに発見され、それに基づいた新しい治療法の開発も進んでいます。これからも、研究の進歩に期待していきましょう。

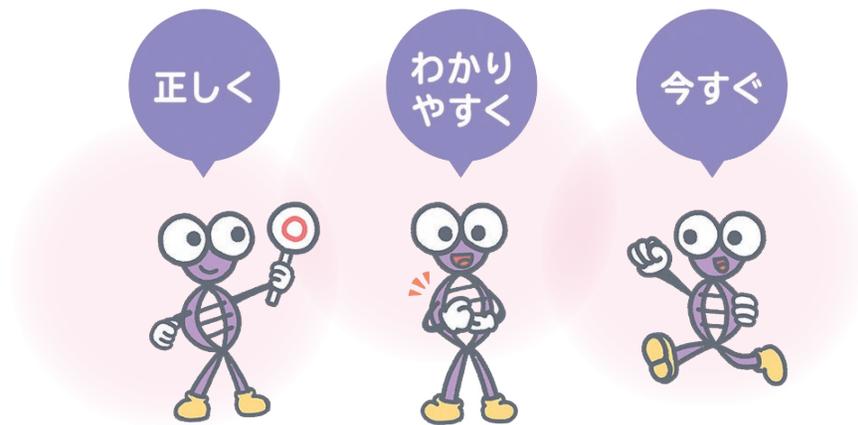


東京大学名誉教授
千葉大学 未来医療教育研究機構 特任教授

菅野 純夫 先生

1978年 東京医科歯科大学医学部卒業、1982年 東京大学大学院医学系研究科修了。医学博士。東京大学医科学研究所助手、米ロックフェラー大学博士研究員、東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター助教授、東京大学大学院新領域創成科学研究科教授等を経て、2020年2月より現職。内閣官房 健康・医療戦略推進会議ゲノム医療協議会委員、日本医療研究開発機構 ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業 先端ゲノム研究開発 (GRIFIN) プログラム・オフィサーなど公職多数。

遺伝性疾患について、たくさんの 「プラス」情報をお届けします



遺伝性疾患プラスのイメージキャラクター「ジーン君」

遺伝性疾患プラスは、遺伝性疾患情報の専門メディア。
遺伝性疾患について、原因や治療法などの難解な知識を
丁寧にわかりやすく解説し、さまざまな関連情報を
医学的根拠に基づいて正しく提供します。

「遺伝性疾患プラス」と検索!

遺伝性疾患プラス

<https://genetics.qlife.jp/>



Twitter

facebook

@QLifeGenetics

<発行> 株式会社 QLife

〒105-0001 東京都港区虎ノ門3-8-21 虎ノ門33森ビル10階
TEL. 03-6860-5020 FAX. 03-6860-5021

LINE

