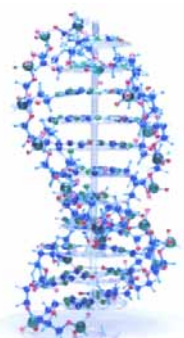




祝 3年進学

Department of Molecular Biology  
Daiichi College of Pharmaceutical Sciences  
22-1 Tamagawa-cho, Minami-ku, Fukuoka 815-8511, Japan



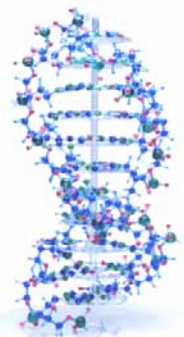
## 分子生物学講義

平成20年 4月10日(木)


担当：荒牧弘範

聞いたことありますか？

- 遺伝子
- DNA
- ゲノム
- 遺伝病
- 遺伝子診断
- ゲノム創薬



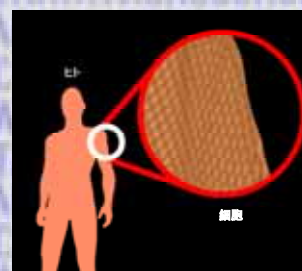
## 第1回 ご先祖様からの贈り物



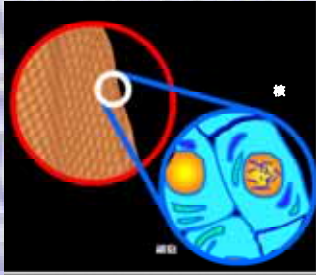
Q1. 遺伝子は体のどこにある？



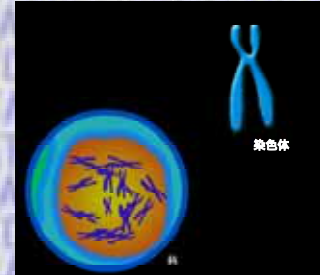
遺伝子は細胞の中にある



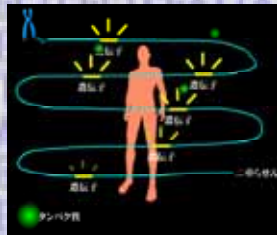
遺伝子は細胞内の核にある



遺伝子は核の中の染色体に存在している



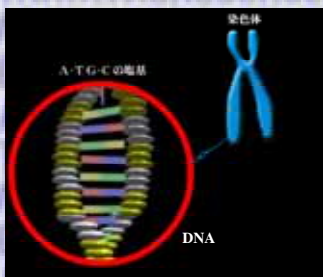
遺伝子は染色体を構成するDNA分子の中の特定の領域にある



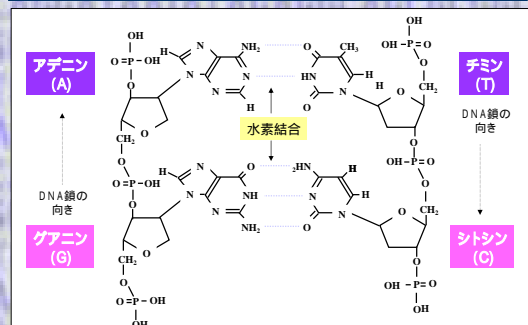
Q2. 遺伝子は何でできていて、どんな形をしているのですか？



遺伝子の本体は、DNA (デオキシリボ核酸)



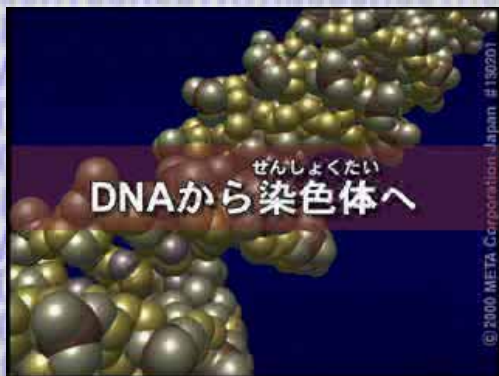
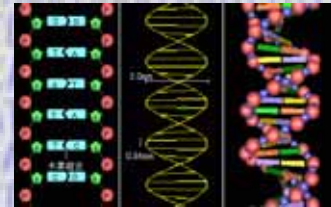
塩基は水素結合でつながっている



## DNAは二重らせん構造



## DNAの構造と水素結合



## Q3. 遺伝子は何をしているのですか？



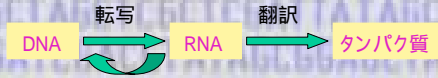
## タンパク質を作っています

- 遺伝子に対応するDNAの塩基配列は、直接的にはタンパク質のアミノ酸配列を決めている。
- 遺伝子によって作られたタンパク質が生物の様々な性質を発現している。
- 目や髪の色、手が2本で指が5本だということなど、生物の様々な姿や性質は遺伝子によって決まっている。

## Q4. 遺伝子はどうやってタンパク質を作るのですか？

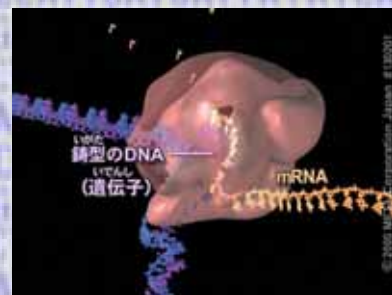
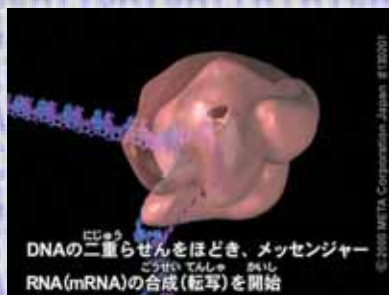
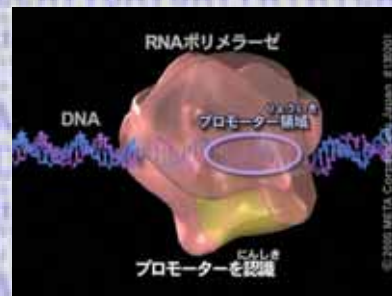
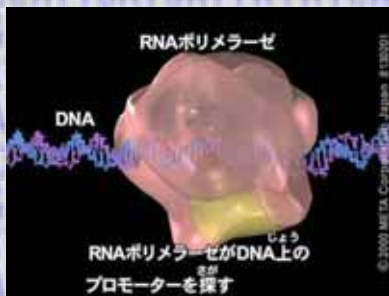
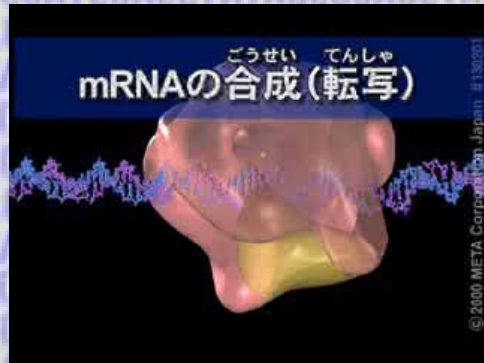


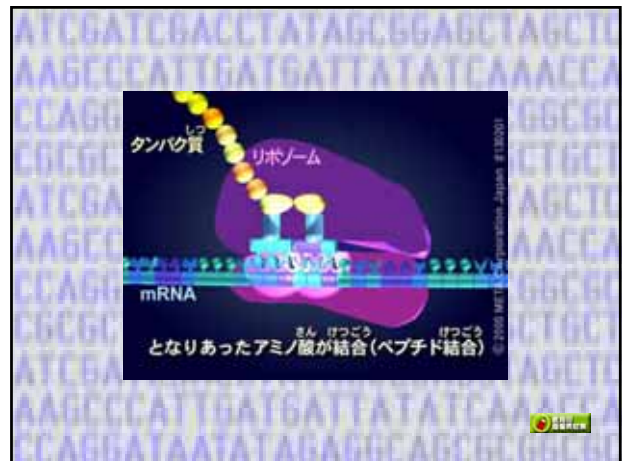
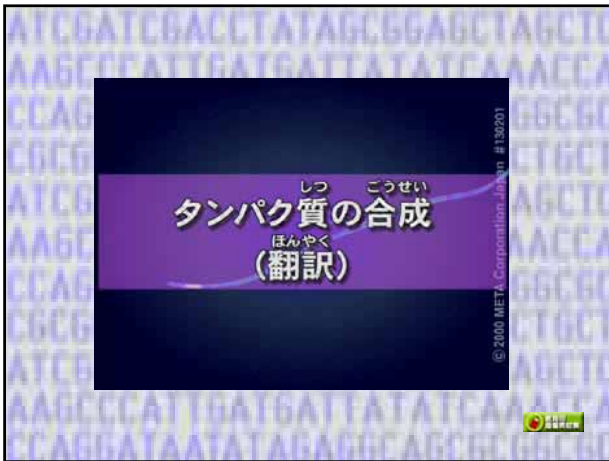
遺伝子からタンパク質への情報の流れ  
(セントラルドグマ)



- DNAの塩基配列として存在する遺伝子は、まず RNA の分子に書き込まれます (転写)
- その情報を使って、タンパク質のアミノ酸配列が作られます (翻訳)

ごうせい てんしゃ  
mRNAの合成(転写)







Q5. 身体中の細胞は同じ遺伝子をもつのですか？

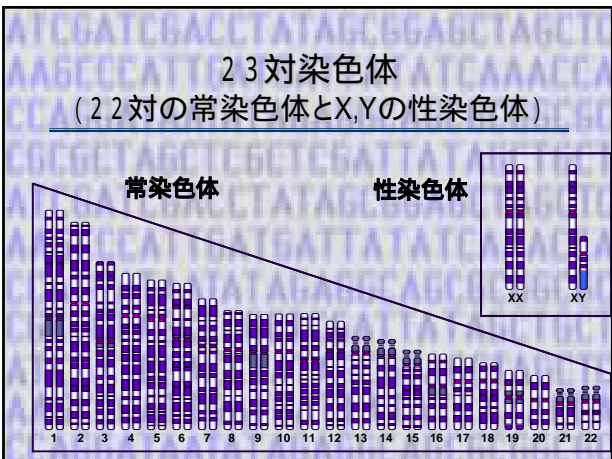
細胞は同じ遺伝子を持っています

- ヒトは60兆個の細胞からなる多細胞生物です。
- 形態や性質の点で本当に様々なものがあります。
  - ◆ 卵細胞は身体の中でもっとも大きな球形の細胞
  - ◆ 精細胞は長い鞭毛を持った小さいが細長い細胞
  - ◆ 神経細胞は非常に多くの突起を持った細胞
  - ◆ 皮膚の細胞、網膜の視細胞、筋肉の細胞など
- 姿形が全く異なる細胞が集まって私達の身体を構成しているのです。

Q5. 両親のどちらから遺伝しやすいという法則はあるのですか？

基本としては性による違いはありません

- 父親からも、母親からも、一組づつの遺伝子のセットを受け継いでいます



## 基本としては性による違いはありません

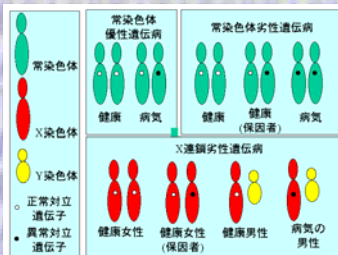
- 父親からも、母親からも、一組づつの遺伝子のセットを受け継いでいます
- Y染色体は父親しかもっていませんから、Y染色体上の遺伝子は**父親からしか**遺伝しません。
- 細胞内のオルガネラ(細胞内器官)であるミトコンドリアの持つ遺伝子は**母親からしか**伝わりません。

Q6. どの病気にかかるかは遺伝子が決めているのですか？



## 遺伝病

親から子に遺伝子によって伝えられる先天的な疾患



## 鎌状赤血球貧血症

No2 3:59

## 鎌状赤血球貧血症

### グロビン遺伝子

CCT GAG GAG  
<sup>3</sup>Pro <sup>6</sup>Glu <sup>7</sup>Glu

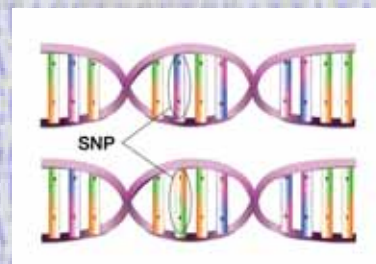
↓ 点突然変異

CCT GTG GAG  
<sup>3</sup>Pro <sup>6</sup>Val <sup>7</sup>Glu

保因者: 中央アフリカ黒人 40%  
 米国黒人 9%

\* マラリアに対し抵抗性

## Single Nucleotide Polymorphism (SNP、一塩基多型)



## 2人以上のヒトのゲノムを 比較すると

- 3000MBのうち、
- 99.9%は塩基配列が同じ
- 残り0.1% (約300万ベース)は個人間で差
  
- 約1キロベースに1つ違いがあるということ。

## 遺伝子突然変異

エイズにかからない  
No8, 6:01



## 遺伝子突然変異

がん  
No5, 1:37

## 遺伝子突然変異

p53遺伝子の変異  
No6, 0:50, No7, 0:58

## 治療薬になる遺伝子変異

ポルタトーリ  
No9 0:37  
No10 2:36



ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT  
ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT  
ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT

## ポルトーリ


---

その原因  
No11, 14:20

ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT  
ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT  
ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT

## ヒトゲノム配列解読

- 2001年2月15日



- 2003年4月14日

ヒトゲノム配列解読完了に関する6カ国首脳共同宣言

ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT  
ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT  
ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT

## ゲノム genome

---

ゲノムとは…

ヒトの染色体には、長いものから順に1〜22番と名付けられた22種類の常染色体と、XおよびYと呼ばれる性染色体があります。

男性は常染色体を2セットとX、Yを1本ずつ、女性も常染色体を2セットとXを2本もっています。いずれの場合も合計は23対、46本になります。私たちは父親と母親から23本ずつの染色体を受け継いで生まれます。

それぞれの染色体には、長い二重らせん形のDNA（デオキシリボ核酸）が1本ずつ折り畳まれて収納されており、23本すべてを合わせて、1mにもなります。

「ゲノム」とは、この23本のDNAに含まれる遺伝情報全体（すべての遺伝子と非遺伝子領域を含む）のことです。ヒトのゲノム情報をすべて解読するヒトゲノムプロジェクトでは、染色体ごとにDNAの塩基文（塩基配列）がむくむく読まれました。

ヒトゲノム全体に含まれる遺伝子の数は、約2万6000個であると推定されています。

**gene** 遺伝子

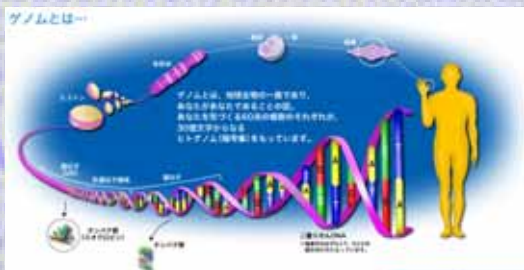
**ome** 全体もしくはchromosome

**genome** ゲノム（遺伝情報全体）

※ゲノムの名称は2003年制定されています。

ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT  
ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT  
ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT

## ゲノムとは…




ゲノムとは、細胞生物の中であり、染色体が折りたたまれた状態で、細胞内に存在するDNAの塩基配列の総称です。ヒトゲノム（塩基配列）もこれです。

ゲノムは、細胞生物の中であり、染色体が折りたたまれた状態で、細胞内に存在するDNAの塩基配列の総称です。ヒトゲノム（塩基配列）もこれです。

ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT  
ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT  
ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT

## 世代から世代へ伝わるゲノム



新しいちゃんも、おばあちゃんも、わたしの中に

私たちの細胞は、「複製機（DNAを作る装置）」で「複製機（精子、卵）」からなります。

父親のゲノムを継ぐための精子と、母親のゲノムを継ぐための卵子が出ると、新しい細胞が生まれます。新しい細胞が生まれるときゲノムもつづきます。つまり「わたし」が生まれます。

また、細胞が分裂していくうちに、ほんの少しのゲノムがランダムに誤りかえられていきます。

※この複製の過程でだけエラーが生じています。

こうして、世代から世代へゲノムは伝わっていきます。

ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT  
ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT  
ATCGATCGACCTATAGCGGABCTAGCT  
AABCCATTGATGATTAATCAAAACA  
CCAGGATAATATAGAGGCGAGCGGGCG  
CGCGTAGCTCGCTCBATATAGCTGCT

## 世界に1つだけのゲノム



**ナンバーワンよりオンリーワン**

ヒトゲノムの塩基配列は約30億。そのうち、ゲノム中に1000個強もある「一塩基多型（SNP）」と呼ばれる多型が約1億個あります。人々の中で最も多いのは、それらの人に特有です。

私自身は、世界に1つだけのゲノムを持っています。

そのヒトゲノムの塩基配列は、複製の過程で誤り、長くなる場合があります。その誤りや長くなるのは、1つの複製の過程で大きくなる場合があります。複製の過程、複製の過程で誤りや長くなるのは、複製の過程で大きくなる場合があります。

ゲノムから生活・医療・産業へ

**ゲノムでできること**  
ゲノム解析の進展により、多くの病気の診断が可能になりました。また、ゲノム解析をもとにした薬の開発も進んでいます。ゲノム解析をもとにした薬の開発は、従来の薬に比べて効果が期待されています。

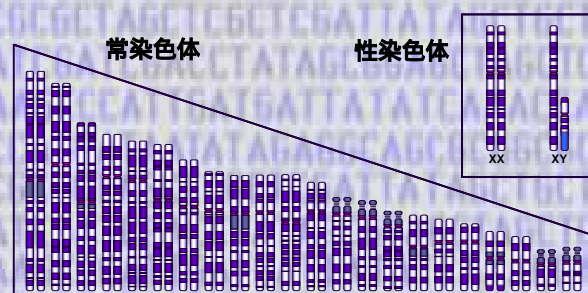
**産業への応用**  
ゲノム解析は、農業や畜産にも応用されています。品種改良や病気への抵抗力を高めるために、ゲノム解析が活用されています。

**個人の遺伝情報に合わせた医療**  
個人の遺伝情報に基づいて、最適な治療法を提案することが可能になります。また、遺伝情報に基づいて、病気の発症リスクを評価することもできます。



23対染色体  
(22対の常染色体とX,Yの性染色体)

**常染色体**      **性染色体**



1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22

XX      XY

完全解読でわかったこと

- ヒトのゲノムサイズ: 31億塩基対
- 遺伝子数: 22,287個であると結論づけた。

ヒトゲノムマップ


配布

遺伝子診断



遺伝子検査

採血



DNA抽出

遺伝子検査会社へ送付

AFP BBNews **実の父親が分かる**  
**DNA鑑定簡易キット、米で発売**

- 2008年03月28日 10:05
- 発信地:ワシントンD.C./米国
- 米カリフォルニア州 (California) サンフランシスコ (San Francisco) のがんセンターUCSFで実施された、DNAサンプルを使った検査 (2005年8月18日撮影)。



AFP BBNews **実の父親が分かる**  
**DNA鑑定簡易キット、米で発売**

- 綿棒、同意書、それに返信用封筒の入った検査キットを購入しサンプルを郵送すれば、数日間で実の父親が分かる - こんな「父子DNA鑑定キット」が米国のドラッグストアで26日から発売されている。
- 販売元はDNA鑑定を専門とする企業アイデンティジーン (Identigene)。同社の「DNA父子鑑定テスト・コレクション・キット」は、米ドラッグストア・チェーン「ライト・エード (Rite Aid)」のニューヨーク (New York) 州を除く全米4363店舗で入手できる。

AFP BBNews **実の父親が分かる**  
**DNA鑑定簡易キット、米で発売**

- 鑑定方法はキットに含まれている綿棒で唾液 (だえき) を採取し、アイデンティジーン の試験所へ送るだけ。結果は3-5営業日後に郵送、Eメールで受け取れる。セキュリティ保護されたウェブサイトでも確認することができる。鑑定にはキット代とは別に119ドル (約1万2000円) が必要。

AFP BBNews **実の父親が分かる**  
**DNA鑑定簡易キット、米で発売**



同キットは処方箋なしで販売されるため、法廷証拠としては認められないという。

**乳がんの遺伝子診断**

No5 8:48