

## 日本人における定型網膜色素変性の遺伝的特徴を解明 ～病因の把握により、治療法の開発・治療適応の選定に期待～

九州大学大学院医学研究院眼科学分野の秋山雅人講師（眼病態イメージング講座）および小柳俊人大学院生（医学系学府博士課程）、池田康博准教授、園田康平教授、理化学研究所生命科学研究所センターの鎌谷洋一郎チームリーダー（研究当時）、桃沢幸秀チームリーダー、久保充明副センター長（研究当時）らの共同研究グループ（※別紙）は、1,204名の定型網膜色素変性患者の遺伝子解析を行い、日本人患者で多く認められる原因遺伝子とその変異を明らかにしました。

網膜色素変性は、眼の光を感じる部位である網膜に変性をきたし、進行性の視覚障害を起こす病気です。日本の中途失明原因の第2位であり、約3万人の患者さんが日本にいます。遺伝子の異常が原因である遺伝性疾患で、80種類以上の原因遺伝子が報告されています。現時点で確立された有効な治療法はありませんが、近年では、九州大学病院でも臨床研究を進めている（注1.）遺伝子治療が検討されてきており、病気の進み方が原因遺伝子により異なることも知られていることから、原因遺伝子や変異を特定する重要性は高まっています。これまで欧米を中心に多数例での遺伝学的研究が進められてきましたが、日本人における検討は比較的小規模なものに限られていました。

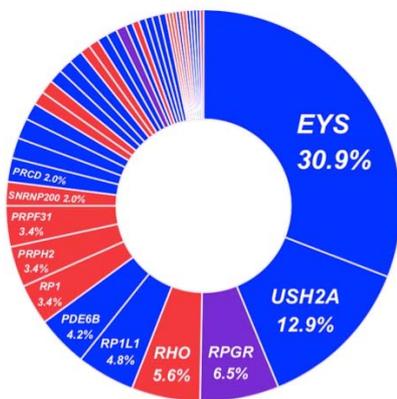
今回、共同研究グループは本邦の6施設（九州大学、順天堂大学、東北大学、名古屋大学、浜松医科大学、およびわだゆうこ眼科クリニック）にて収集された日本人の定型網膜色素変性患者1,204名のDNAサンプルを用いて、83の原因遺伝子の翻訳領域（タンパクに翻訳される部分）の全塩基配列を対象に調査を行いました。理化学研究所生命医科学研究センターで解析を行い、本邦の定型網膜色素変性で特徴的な原因遺伝子と変異を明らかにすることに成功しました。

本研究により、日本人における当疾患の病因の把握や、将来的な治療法の開発やその適応の選定に役立つことが期待されます。また、本研究成果は、厚生労働省難治性疾患克服研究事業「網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究」が運用する、日本網膜色素変性レジストリプロジェクト（JRP-RP）で活用される予定です。

本研究成果は、英国の科学雑誌『Journal of Medical Genetics』の掲載に先立ち、2019年6月18日（火）13時（日本時間）のオンライン版に掲載されました。

注1. 網膜色素変性に対する遺伝子治療 日本初の臨床研究について

<http://www.eye.med.kyushu-u.ac.jp/patient/clinicaltrial/index2.html>



### 図：本研究で判明した定型網膜色素変性（RP）症例における原因遺伝子の内訳

青の領域は常染色体劣性 RP の原因遺伝子、赤の領域は常染色体優性 RP の原因遺伝子、そして紫の領域は X 染色体劣性 RP の原因遺伝子を示している。日本人において大きな影響を与えている原因遺伝子および変異が判明し、それらの割合は人種間で大きく異なることが明らかになりました。

**研究者からひとこと：網膜色素変性は現時点で確立された治療法がなく眼科領域における重要な研究課題です。本研究により、日本人における網膜色素変性の遺伝的な特徴が明らかとなりました。得られた知見が将来的に患者さんの治療に役立つことが期待されます。（小柳）**

【お問い合わせ】九州大学大学院医学研究院 教授 園田 康平

TEL:092-642-5648 FAX:092-642-5663

Mail: [sonodak@med.kyushu-u.ac.jp](mailto:sonodak@med.kyushu-u.ac.jp)

## 【共同研究グループ】

### 九州大学 大学院医学研究院 眼科学分野

教授 園田 康平（そのだ こうへい）

准教授 池田 康博（いけだ やすひろ）

助教 村上 祐介（むらかみ ゆうすけ）

大学院生 小柳 俊人（こやなぎ よしと）（研究当時：理化学研究所 生命医科学研究センター  
統計解析研究チーム 研修生）

テクニカルスタッフ 熊野 美香子（くまの みかこ）

### 九州大学 大学院医学研究院 眼病態イメージング講座

講師 秋山 雅人（あきやま まさと）

（研究当時：理化学研究所 生命医科学研究センター 統計解析研究チーム リサーチアソシエート、  
現：理化学研究所 生命医科学研究センター ゲノム解析応用研究チーム 客員研究員）

### 九州大学

理事・副学長 石橋 達朗（いしばし たつろう）

### 理化学研究所 生命医科学研究センター 統計解析研究チーム

チームリーダー（研究当時）鎌谷 洋一郎（かまたに よういちろう）

（東京大学大学院 新領域創成科学研究科 複雑形質ゲノム解析分野 教授）

### 理化学研究所 生命医科学研究センター 基盤技術開発研究チーム

チームリーダー 桃沢 幸秀（ももざわ ゆきひで）

技師 岩崎 雄介（いわさき ゆうすけ）

テクニカルスタッフⅠ 高田 定暁（たかた さだあき）

テクニカルスタッフⅡ（研究当時）稲井 智栄（いない ちひろ）

### 理化学研究所 統合生命医科学研究センター

副センター長（研究当時）久保 充明（くぼ みちあき）

### 東北大学 医学部 眼科学教室

教授 中澤 徹（なかざわ とおる）

准教授 西口 康二（にしぐち こうじ）

助教 面高 宗子（おもだか かずこ）

### 東北大学大学院医学系研究科附属創生応用医学研究センター

細胞治療開発分野 教授 阿部 俊明（あべ としあき）

### わだゆうこ眼科クリニック

院長 和田 裕子（わだ ゆうこ）

### 名古屋大学 医学部医学科・大学院医学系研究科 眼科学・感覚器障害制御学教室

教授 寺崎 浩子（てらさき ひろこ）

講師 上野 真治（うえの しんじ）

大学院生 小森 汐里（こもり しおり）

### 順天堂大学医学部・大学院医学研究科 眼科学講座

教授 村上 晶（むらかみ あきら）

助教 平形 寿彬（ひらかた としあき）

大学院生 高 丹（こう たん）

### 浜松医科大学 眼科学教室

教授 堀田 喜裕（ほった よしひろ）

助教 細野 克博（ほその かつひろ）

助教 倉田 健太郎（くらた けんたろう）

**【お問い合わせ】**

＜研究に関するお問い合わせ＞

九州大学大学院医学研究院眼科学分野 教授 園田 康平

TEL:092-642-5648 FAX:092-642-5663

Mail:sonodak@med.kyushu-u.ac.jp

＜報道に関するお問い合わせ＞

九州大学広報室

〒819-0395 福岡市西区元岡 744

TEL:092-802-2130 FAX:092-802-2139

Mail:koho@jim.kyushu-u.ac.jp

理化学研究所広報室

TEL:048-467-9272 FAX:048-462-4715

Mail:ex-press@riken.jp