

## ALSの原因遺伝子を発見＝共通メカニズム解明の可能性－広島大など

4月29日2時9分配信 [時事通信](#)

筋力が衰える難病、筋萎縮性側索硬化症(ALS)の新たな原因遺伝子を、広島大と関西医科大、徳島大などの共同研究グループが突き止め、28日付の英科学誌ネイチャー電子版に発表した。非遺伝性を含めたALSすべてに共通する発症メカニズムに関与している可能性があり、その解明と治療法開発を目指すとしている。

ALSの約1割は遺伝性と言われ、いくつかの原因遺伝子が見つまっているが、まだ原因はほとんど分かっていない。

研究グループは、遺伝性のうち両親とも染色体に異常がある(劣性遺伝)と考えられる症例に着目し、6症例の遺伝子の個人差(SNP)を詳細に解析。うち3例で、細胞内のシグナル伝達にかかわる物質「NFカッパーB」を抑制するたんぱく質「OPTN」の遺伝子に変異があった。

NFカッパーBは、がんや炎症への関与が知られている。劣性遺伝以外の非遺伝性など、ほかの症例でもこの遺伝子の変異が見つかった。

一方、発症部位である脊髄(せきずい)の細胞を調べると、非遺伝性や、OPTNとは別の原因遺伝子による症例でも、OPTNたんぱくの固まりがみられた。

これらの結果から、OPTNが原因遺伝子の一つにとどまらず、すべてのALSの発症に関与していることが示されたとしている。

## ALSの原因遺伝子特定 運動神経に影響か

2010年4月29日 02:04 カテゴリー: [科学・環境](#)

運動神経が侵され全身の筋肉が徐々に動かなくなる難病の筋萎縮性側索硬化症(ALS)の新たな原因遺伝子を突き止めたと広島大原爆放射線医科学研究所の川上秀史教授らが、28日付の英科学誌ネイチャー(電子版)に発表した。

この遺伝子の変異によって、炎症などに関与する物質が過剰に活性化し運動神経に影響を与えるとみられる。川上教授は「動物実験を進め、治療法開発につなげたい」と話している。

川上教授らは、両親ともに保因者の可能性が高い家族性のALS患者の遺伝子を調べ、「OPTN」という遺伝子に変異を見つけた。OPTNは「正常眼圧緑内障」の原因遺伝子として知られていたが、ALSでは緑内障とは異なる場所に変異があった。

家族性ではない孤発性のALS患者でも、OPTN遺伝子に変異がある患者が見つかった。これまで知られている別の原因遺伝子の変異がある患者でも、OPTN遺伝子が作るタンパク質に異常があり、これがALSの病態に広く関与すると考えられるという。

<http://www.nishinippon.co.jp/nnp/item/168558>