

# GENOM

ヒトゲノム

## ゲノムとは...

**gene** 遺伝子  
**chromosome** 染色体  
**genome** ゲノム (遺伝情報全体)

※ゲノムの名前の由来は2つの説が知られています。

ヒトの染色体には、長いものから順に1~22番と付けられた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、女性は常染色体を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本すべてをつなぐと、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合わせた情報)のことなのです。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の暗号文(塩基配列)がくわしく読まれました。ヒトゲノム全体に含まれる遺伝子の数は、約2万6800個\*であると推定されています。\*複数の推定値のうち、総遺伝子数が最も多いデータベースに基づく数値です。

### AMY1A

アミラーゼ(唾液)

・デンプン等を加水分解して体のエネルギー源となる糖に変換する酵素。  
 ・ごはんをかむと次第に甘くなるのは、唾液中のこの酵素によって米のデンプンが分解され、糖がでるからである。

### TTN

バネタンパク質: タイチン

・筋肉が収縮するときに、バネとしてはたらくタンパク質。  
 ・タンパク質をコードする配列は、ヒト遺伝子の中で最長の8万780塩基対。  
 ・1μm以上と、非常に長い。

### ACTA1

骨格筋アクチン

・筋肉をつくっている収縮性をもつタンパク質。  
 ・体を構成する全タンパク質の重量の約10%を占める。  
 ・ウサギの骨格筋から発見された。

### SRY

性決定遺伝子

・男性化に関わるタンパク質。  
 ・ヒトの体は元々女性型になっているが、このタンパク質が作用すると精巣ができる。

一家に1枚  
**ヒトゲノムマップ**  
 詳しくはWEBへ  
<http://stw.mext.go.jp/>  
 (科学技術週間)

### RHO

明視視タンパク質: ロドプシン

・光を吸収し、その信号を脳に伝えるタンパク質。  
 ・明暗の変化に対応する。

### MUC4

粘液タンパク質: ムチン

・気管、胃腸などの消化管、生殖腺などの内側にある粘液の主要タンパク質。  
 ・表面をおおって守っている。  
 ・納豆や山芋などのネバネバの正体でもある。

### DRD5

ドーパミン受容体D5

・行動のコントロールにかかせないドーパミンを受け取ることで、その作用を引き起こすタンパク質。  
 ・タバコなどの嗜好品がやめづらかったり、麻薬などの薬物に依存してしまう原因は、脳内のドーパミンシステムのはたらきにある。

### PRLR

プロラクチン受容体

・プロラクチンというホルモン作用を引き起こすタンパク質。  
 ・この作用により、母乳が出るようになる。  
 ・プロラクチンは6番染色体上のPRL遺伝子からつくられる。

### PRL

乳汁分泌ホルモン: プロラクチン

・赤ちゃんが生まれると、つくられるようになるホルモン。  
 ・脳下垂体から放出され、乳腺を刺激する。

### CMAH

シアル酸水酸化酵素(偽遺伝子)

・シアル酸の構造を、アセチル体からグリコリル体に変える酵素。  
 ・この酵素の遺伝子は、ヒト以外の霊長類では機能しているが、ヒトでは退化している。  
 ・生理学的機能はわかっておらず、今後の研究が期待される。

### FOXP2

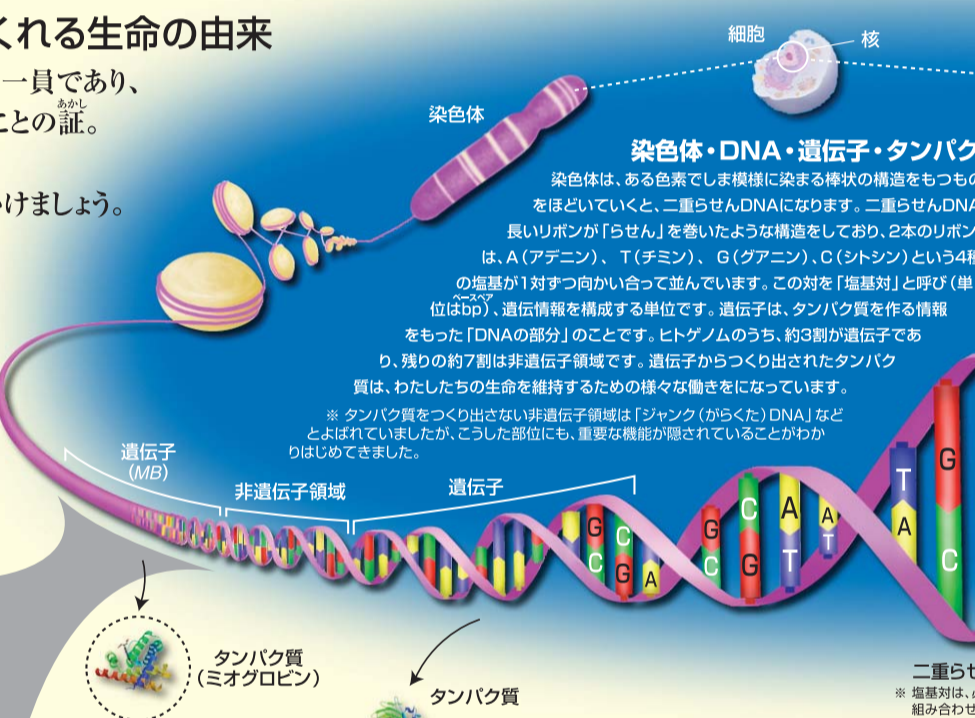
発話と言語に関わる遺伝子

・発話や言語に関わる脳の領域をつくるのに重要な役割を果たすタンパク質。  
 ・同じ遺伝子をヒトとチンパンジーで比較すると、2塩基のみ異なることがわかっており、この差がヒトに優れた言語能力をもたらした可能性がある。

## ゲノムが教えてくれる生命の由来

ゲノムとは、地球生物の一員であり、あなたがあなたであることの証。さあ、このマップで、ヒトゲノムの解読にでかけましょう。

## ここまでわかった



### MAPK1

シグナル伝達酵素: マップキナーゼ

・細胞の外からのさまざまなシグナル(刺激)に応答し、伝える役割をもつ酵素。  
 ・さまざまなシグナル伝達系(細胞増殖、細胞分化、発生、ストレス応答)で中心的役割を担う。

### MB

酸素貯蔵タンパク質: ミオグロビン

・筋肉細胞中で酸素の貯蔵に関わるタンパク質。  
 ・X線結晶構造解析という手法により、3次元構造が、はじめて明らかにされたこと有名。  
 ・圧迫等筋繊維が損傷を受けると、このタンパク質が血液中に大量に放出され、急性腎不全を引き起こす。  
 ・これは座酸症候群と呼ばれる。

### SHOX

身長伸長タンパク質

・X染色体、Y染色体に存在する遺伝子。  
 ・SHOXタンパク質は、DNAに結合することでさまざまな遺伝子のはたらきを調整して、身長を伸ばす。

### POLA

DNA合成酵素: ポリメラーゼα

・DNAの複製に関わるタンパク質。  
 ・DNAの複製は、二本鎖のDNAがほどかれて一本鎖になり、それぞれ一本鎖を鋳型として行われる。  
 ・新しくできた二本鎖のDNAには複製前のDNAが半分含まれているので、半保存的複製とよばれている。

### OPN1LW

赤色識別遺伝子

・OPN1LWは赤色を識別する際に、OPN1MWは緑色を識別する際に機能するタンパク質。  
 ・そのいずれかのタンパク質が変異すると、赤と緑が判別しにくく色覚を持つことになる。

### SOD1

活性酸素除去酵素

・活性酸素を除去する酵素。  
 ・活性酸素はDNAにキズをつけて細胞をがん化させたり、生体組織や細胞にキズをつけて老化させたりする。

### PRNP

プリオンタンパク質

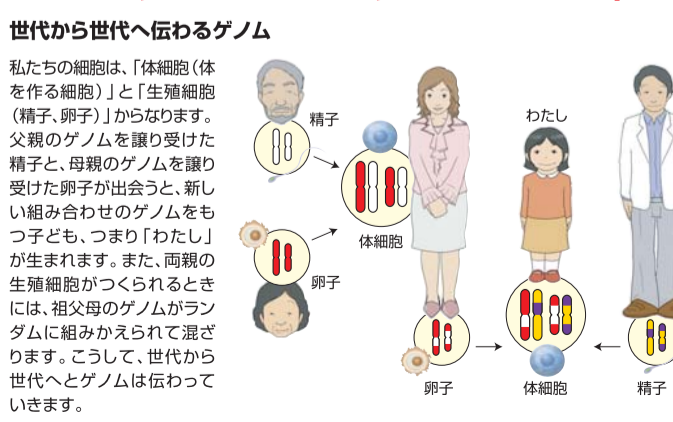
・正常型プリオンタンパク質の機能は未解明だが、最近の研究により、一部の幹細胞の増殖を促していることがわかってきた。  
 ・このタンパク質が変異すると、正常型に変化させるという感染性をもつようになり、クロイツフェルト・ヤコブ病やBSE(牛海綿状脳症、狂牛病)の原因となる。

### INSR

インスリン受容体

・インスリンを受け取り、その作用を引き起こすタンパク質。  
 ・その作用の結果、細胞内に血液中のブドウ糖(血糖)がエネルギーとして取り込まれるので、血糖値が下がる。  
 ・インスリンは11番染色体上のINS遺伝子からつくられる。

## おじいちゃんも、おばあちゃんも、わたしの中に



## ナンバーワンよりオンリーワン

～世界に1つだけのゲノム～  
 ヒトゲノムの個人差は約0.1%。その多くは、ゲノム中に1000箇所もある「一塩基多型(スニップ)」と呼ばれる塩基1個の違いです。スニップの組み合わせは、それぞれの人に特有です。私たちは、世界に1つだけのゲノムを持っています。そうしたゲノムの違いに、環境の要因が重なって、各人の個性が生まれます。お酒の強さや耳あかの乾湿など、1つの塩基の違いで大きく左右されるものもあります。体型や体質、病気のかかりやすさなど、体の多くの性質は、ゲノムと環境の両方が作用して決まっています。

## ヒトにはヒトゲノム、フグにはフグゲノム

