

〔第17回〕

# NCGG-RI 研究発表会

National Center for Geriatrics and Gerontology, Research Institute

## 浸透率とエピジェネティクス

再生再建医学研究部 組織再生再建研究室

下田 修義 室長

2017年2月14日(火) 16時00分～  
第1研究棟2階大会議室

ある遺伝子型の個体がある表現型を取る確率を浸透率(penetrance)と  
いいます。生物学研究では通常、浸透率が1の、いわゆるメンデル遺伝  
する変異体が利用されてきましたので、これまで研究者は浸透率を特に  
意識することはありませんでした。また浸透率を研究するためのよい材  
料、たとえばモデル生物の変異体も知られておらず、浸透率が研究対象  
とされることはありませんでした。一方、ゲノム医療においては表現型  
が疾患、浸透率は発症確率と読み替えられます。そこで期待される成果  
の一つは、個人のDNAをもとに、希望に応じてある表現型(疾患)の  
浸透率(発症確率)をできるだけ正確に受診者に提供することです。ま  
た先制医療とは浸透率の人為的抑制と解釈することができます。これら  
の実現ためには浸透率の基礎研究が不可欠です。私たちはゲノム編集技  
術で、ゼブラフィッシュの、あるエピジェネティック因子を破壊したと  
ころ、その変異体の中に、おそらくポアソン分布に従って出現する表現  
型に気づきました。そこでこの低浸透率性エピミュータントから浸透率  
の研究をスタートできないかと期待しています。

座長：田口 明子