GENOME MAP

ヒトゲノムマップ

ゲノムとは…

gene 遺伝子 +) - ome 全体※もしくはchromos ome 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。男性は常染色体をどセットとX、Yを1本ずつ、女性は常染色体をどセットと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本す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本つ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の塩基対（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27万6800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。

1
染色体番号 1
塩基対数 ← 2億7900万 bp
遺伝子数 ← 2610個

2
2億5100万 bp
1748個

3
2億2100万 bp
1381個

4
1億9700万 bp
1024個

5
1億9800万 bp
1190個

6
1億7600万 bp
1391個

7
1億6300万 bp
1378個

8
1億4800万 bp
927個

9
1億4000万 bp
1076個

10
1億4300万 bp
983個

11
1億4800万 bp
1692個

12
1億4200万 bp
1268個

13
1億1800万 bp
496個

14
1億700万 bp
1173個

15
1億 bp
906個

16
1億400万 bp
1032個

17
8800万 bp
1394個

18
8600万 bp
400個

19
7200万 bp
1592個

20
6600万 bp
710個

21
4500万 bp
337個

22
4800万 bp
701個

X
1億6300万 bp
1141個

Y
510万 bp
255個

遺伝子砂漠
非遺伝子領域が延々と続く不毛な地帯。
このような領域はゲノム上の様々な場所に存在している。

性染色体

AMYIA
アミラーゼ（糖液）

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、糖ができるからである。

TTN
パネタンパク質：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。

RHO
明暗視タンパク質：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の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、ヒトでは遺伝している。
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塩基のみが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。

GULOP
ビタミンC合成酵素（偽遺伝子）

ビタミンCを合成する酵素。
ヒトやチンパンジーは食物からビタミンCを摂取できるので、この酵素を必要とせず、この遺伝子は偽遺伝子となった。
このように退化した遺伝子は偽遺伝子とよばれ、ヒトゲノム中に多数存在する。

ABO
ABO血液型遺伝子

赤血球に目印をつける酵素。
目印にはA型、B型の2種類があり、この組み合わせで血液型が決まる。
目印がつかない場合はO型になる。

LIPF
脂肪分解酵素：リパーゼF

脂肪を脂肪酸とグリセリンに分解する消化酵素。
胃液に含まれる。

FAS
アポトーシス誘導タンパク質

細胞が自分から進んで引き起こす細胞死（アポトーシス）を誘導するタンパク質。
このことを応用して、がん細胞のみをアポトーシスに追いやり、治療に役立てようとする研究が行われている。

INS
インスリン

血糖値を調節するホルモン。
すい臓から放出され、筋肉や脂肪組織、肝臓などに作用する。

HBB
ヘモグロビン構成タンパク質：β-グロビン

ヘモグロビンを構成するタンパク質。
このタンパク質の変異の中には赤血球が鎌状になるものがある。
鎌状赤血球はこわれやすいため、患者は極度の貧血症になり、死にすることもある。
ただし、マラリアに対する抵抗性が上がるため、マラリア多発地帯では、この変異をもつ人も多い。

ALDH2
アルデヒド分解酵素2

アルコールから生成される有毒なアセトアルデヒドを無毒な酢酸に変える酵素。
お酒に弱い人は、この酵素のはたらきが弱い。

COL2A1
コラーゲンII型α1

3本鎖のらせん構造をした繊維状タンパク質。
体や臓器の形を整える役割をもつ。
体を構成する全タンパク質の重量の25%前後を占める。
加熱すると、らせんがほどけて水溶性のゼラチンになる。

IGH@
免疫グロブリン-H鎖群
※ @は遺伝子群を示す

抗体は免疫グロブリンというタンパク質で、H鎖とL鎖からできている。
この遺伝子からは様々な種類のH鎖がつくられ、多くの種類の抗体ができる。
この仕組みを明らかにした利根川進博士は、ノーベル医学生理学賞を受賞した（1987年）。

EYCL1&3
瞳の色遺伝子

瞳（虹彩）の色は、*EYCL1*と*EYCL3*の組み合わせで決まり、茶、緑、青色の3パターンになる。
茶色：父母から受け継いだ2つの*EYCL3*のうち1つでも正常である場合。
緑色：*EYCL3*の2つともが変異し、かつ、2つある*EYCL1*のうち1つでも正常である場合。
青色：*EYCL3*の2つともが変異し、さらに*EYCL1*の2つともが変異している場合。

CDH1
細胞接着タンパク質：E-カドヘリン

細胞と細胞を接着するタンパク質。
組織形成に重要。
転移するがん細胞の中には、このタンパク質の機能が低下しているものがある。
このタンパク質の機能を高めてがんの転移を防ごうとする研究が進められている。

TP53
がん抑制遺伝子：p53

細胞分裂をコントロールしているタンパク質。
この機能が失われると、細胞増殖のブレーキ機能がおかしくなり、がん化が進行する。

PERI
体内時計調節タンパク質

体内時計をコントロールするタンパク質。
睡眠、血圧、体温などのリズムを約24時間周期で調節している。
このタンパク質は昼間活発にはたらき、夜間はほとんどはたらかない。
体内時計は光によってリセットされる。

CNDP2
ペプチド分解酵素

アミノ酸数個が連なったペプチドをアミノ酸に分解する酵素。
タンパク質の消化によってできたペプチドをさらに細かくする。

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、正常のプリオンを変異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。

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。

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。

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
筋素称筋タンパク質：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で有名。
圧迫等で筋組織が損傷を受けると、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。
これは産減症候群と呼ばれている。

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、それぞれの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

OPN1MW
緑色識別遺伝子

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い色覚を持つことになる。

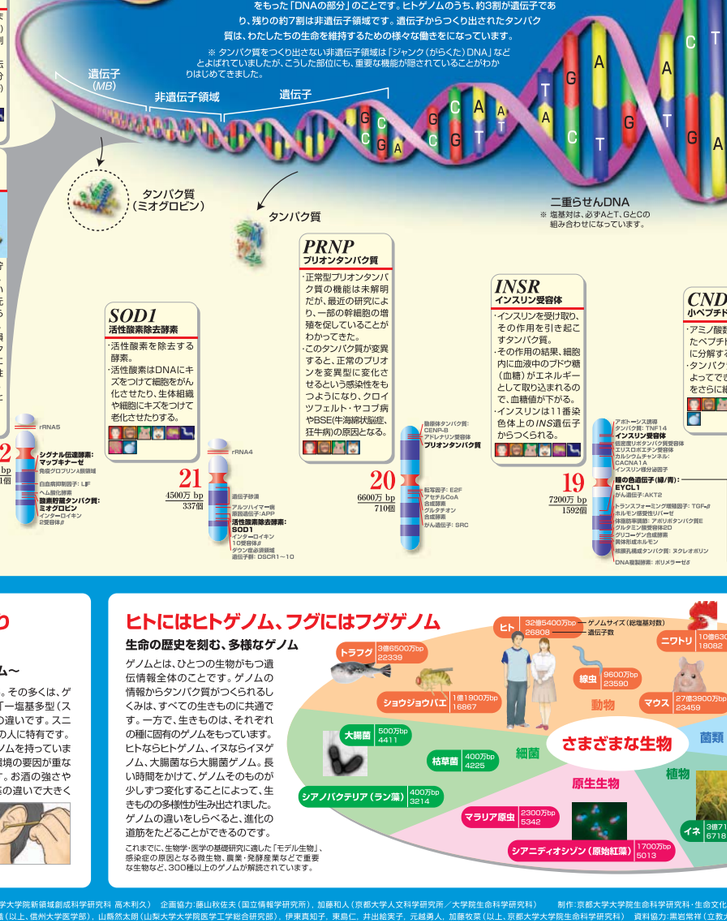
一家に1枚 ヒトゲノムマップ

詳しくはWEBへ
http://stw.mext.go.jp/
（科学技術週間）

ここまでわかった!! ヒトゲノム

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。



DNAにかかれた生命の暗号集

あなたを形づくる60兆の細胞のそれぞれが、
30億文字からなるヒトゲノム（暗号集）をもっています。

このマップの見かた

このマップには、ヒトゲノムに含まれる遺伝子（約27万6800個）のうち、さまざまな機能に関わる約1%分の遺伝子の名前と染色体上の位置が示されています。本来、遺伝子名はアルファベットと数字で表されますが、このマップでは、「通称名」で示されています。これらの「通称名」は、このマップを作る際に、その遺伝子がどのような機能をもつのか、または、どのようなタンパク質がつくられて、どのようにはたらくのかがわかるように考案したものです。また、書かれている遺伝子の5%の1割程度に詳しい解説が加えられています。解説の下には、その遺伝子を持つ生物がアイコンで示されています。ヒトは他の生物とどのような共通の遺伝子をもっているのでしょうか？ 見つめてください。ただし、2006年2月の時点で公開されているデータベースに基づいて作成したものです。アイコンが示されていない生物も、おいしい研究が進むにつれて、実際にはその遺伝子をもつことがわかる可能性があります。）
※ 複数の遺伝子が同時に解説されている*EYCL1&3*、*OPN1LW*・*OPN1MW*には、アイコンはつけられていません。

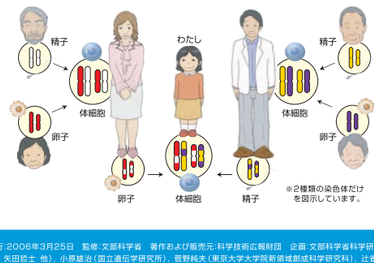
AMYIA アミラーゼ（糖液）
遺伝子名
遺伝子の通称名
遺伝子の機能、または、つくられるタンパク質の解説
同時の遺伝子（オーソログ）をもつ生物

ヒト チンパンジー マウス イヌ ショウジョウバエ 線虫 イネ 出芽酵母

おじいちゃんも、おばあちゃんも、わたしの中に

世代から世代へ伝わるゲノム

私たちの細胞は、「体細胞（体を作る細胞）」と「生殖細胞（精子、卵子）」からなります。父親のゲノムを譲り受けた精子と、母親のゲノムを譲り受けた卵子が出会うと、新しい組み合わせのゲノムをもつ子ども、つまり「わたし」が生まれます。また、両親の生殖細胞がつくられるときには、祖父母のゲノムがランダムに組みかえられて混ざります。こうして、世代から世代へとゲノムは伝わっていきます。



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1000万箇所ある「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が、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

生命の歴史を刻む、多様なゲノム

ゲノムとは、ひとつの生物がもつ遺伝情報全体のことです。ゲノムの情報からタンパク質がつくられるしくみは、すべての生きものに共通です。ただ、生きものは、それぞれの種に固有のゲノムをもっています。ヒトならヒトゲノム、イヌならイヌゲノム、大腸菌なら大腸菌ゲノム。長い時間をかけて、ゲノムそのものが少しずつ変化することによって、生きものの多様性が生み出されました。ゲノムの違いをしらべると、進化の道筋をたどることができるのです。

これまでに、生物学・医学の基礎研究に適した「モデル生物」、感染症の原因となる微生物、農業・発酵産業などで重要な生物など、300種以上のゲノムが解読されています。

ゲノムでできること

ゲノムから生活・医療・産業へ

ゲノム研究の成果は、広い分野で利用されはじめています。病気の診断や治療、薬の開発などに加え、農業、環境、工学などの分野でも、ゲノム研究をもとにした新技術の開発や、異分野間の融合研究などが進みつつあります。

医療への応用

個人の遺伝情報に合わせた医療

同じ環境でも病気になる人とならない人があり、薬の効果にも個人差があります。こうした違いはゲノムの個人差と関連することがわかってきました。これまで研究が進みにくかった生活習慣病などにも対象に、ゲノム中の一塩基多型（スニップ）のパターンを網羅的に調べ、病気の発症との関係を調べる研究も進んでいます。各人のゲノムを調べ、その人に合った医療を行う時代が訪れようとしています。

環境への応用

生分解性プラスチック

「生分解性プラスチック」は、微生物により分解され、最終的に水と二酸化炭素にまでプラスチックです。これまでのプラスチックにくらべ、環境への負荷がきわめて少ないという利点があります。生分解性プラスチックを産生する微生物のゲノムを改変して産生効率を高めたり、植物にプラスチックを作らせたりする試みがなされています。

農業への応用

イネの改良

日本人におなじみの米は、世界的にも最も重要な穀物の一つです。日本はイネゲノムの研究で世界をリードしてきました。ゲノム情報を利用し、有用な性質を持つイネの開発も進められており、「収量の多いイネ」、「塩害に強いイネ」、「低アレルギー性のイネ」、「花粉症を緩和するイネ」なども開発されています。

ダイズやトウモロコシ、コムギ、ジャガイモなどの作物でも、同様の研究が行われています。

工学との融合

ナノバイオデバイス

ゲノム研究や医療では、DNAやタンパク質を速やかに解析することが求められます。そのための解析装置には、遺伝子やタンパク質などの生物材料とさまざまな「微小な素子（ナノバイオデバイス）」が必要です。半導体技術とこれを開発された「材料を微細に加工する技術」を応用し、新たなナノバイオデバイス作りが進められています。

ゲノム研究とELSI

ヒトゲノムの解読にあたって、遺伝情報の公正な利用や保護、差別などの人権侵害防止は国際的にも大きな課題と位置づけられ、これまでにも様々な検討がなされてきました。このUNESCO（ユネスコ）は1997年に「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」を採択しました。日本政府も2001年に「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」を定めました。ゲノム研究が社会と調和の取れた形で発展するためには、今後も倫理的・法的・社会的課題（ELSI）について考え続けることが大切です。

ヒトゲノムマップ
第1版発行：2006年3月25日　監修：文部科学省　著作および販売元：科学技術広報財団　企画：文部科学省科学研究費・特定領域研究「ゲノム」4領域（総代表：東京大学大学院新領域創成科学研究科 高木利久）　企画協力：藤山秋佐夫（国立情報学研究所）、加藤和人（京都大学人文科学研究所／大学院生命科学研究科）　制作：京都大学大学院生命科学研究科・生命文化学研究室　加納恵、川上弾弘、堂井かおり、加藤和人　デザイン：有限会社 グッズ　イラスト：橋本ポンセ　制作協力：西村尚子（サイエンスライター）、文部科学省科学研究費補助金・特定領域研究「ゲノム」4領域・広報委員会（委員長：藤山秋佐夫、委員：井上直樹、杉本亜砂子、高木利久、徳永勝士、中井謙太、林哲也、福澤秀哉、矢田哲士 他）、小原雄治（国立遺伝学研究所）、菅野純夫（東京大学大学院医学研究科）、山縣然太朗（山梨大学大学院医学工学総合研究部）、伊東真知子、東島仁、井出絵美子、元越勇人、加藤牧菜（以上、京都大学大学院生命科学研究科）　資料協力：黒岩陽祥（立教大学理学部）、松影昭夫（日本女子大学理学部）、佐藤美奈子、許斐麻美（以上、日本女子大学理学部）、佐藤美恵子、許斐麻美（以上、日本女子大学家政学部）、佐藤美恵子、許斐麻美（以上、京都大学大学院生命科学研究科）　参考文献・データベース：【ヒトゲノム】塩基対数：Nature 409, 860-921（2001）　遺伝子数：Homo sapiens Genome: Statistics, Build 35.1（NCBI）　遺伝子：GeneCards, NCBI Map Viewer, 国立天文台編「理科年表（平成18年版）」p.p.84-848, 丸善（2006）【ヒト以外の生物のゲノム】塩基対数：（ショウジョウバエ、コウジ菌以外）KEGG、（ショウジョウバエ）Flybase、（コウジ菌）Nature 438, 1157-1161（2005）　遺伝子数：（コウジ菌以外）KEGG、（コウジ菌）Nature 438, 1157-1161（2005）【オーソログ】HomoloGene（NCBI）【タンパク質画像】日本蛋白質構造データバンク（PDBj）