

生物学最終回-遺伝

Satoshi INOUE

遺伝とは(Heredity)



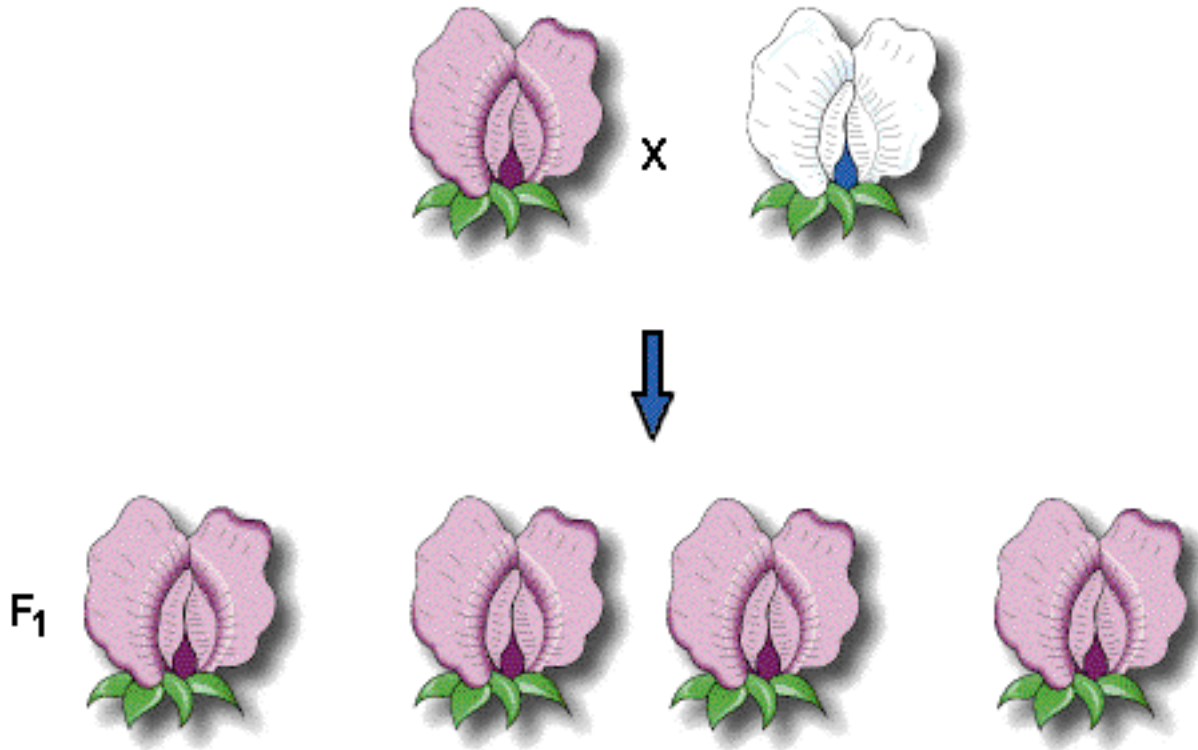
- Gregor.J.Mendel(1822-1884)
- 植物雑種に関する研究(1865)
 - 1900年に再発見された

メンデルが選んだ7つの形質

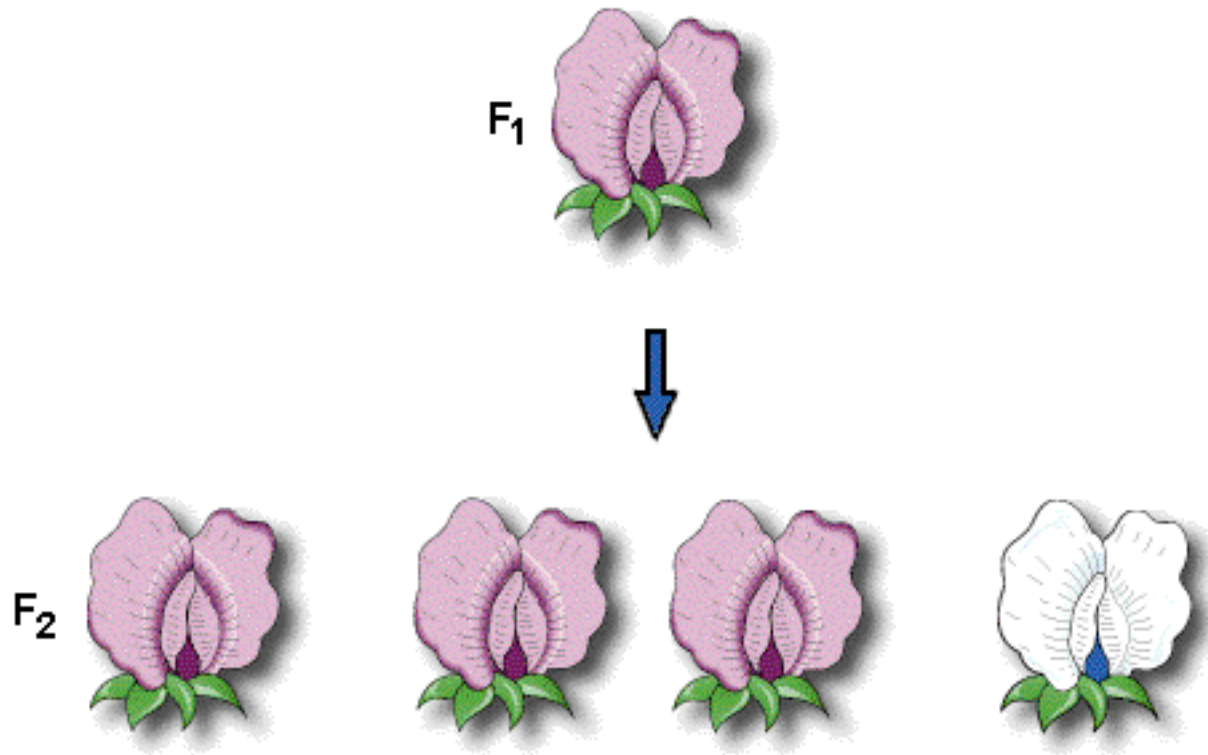
character

- 黄色と緑色の種子 (seed color) 、
- 丸い種子としわあるの種子 (seed shape) 、
- 黄色と緑色のさや (pod color) 、
- 背丈が高いか低いか (stem length) 、
- さやが膨らんでいるか平たいか (pod shape) 、
- 花の色が紫色か白色か (flower color) 、
- 花が茎の頂端につくか茎全体につくか (flower position on stem) 、

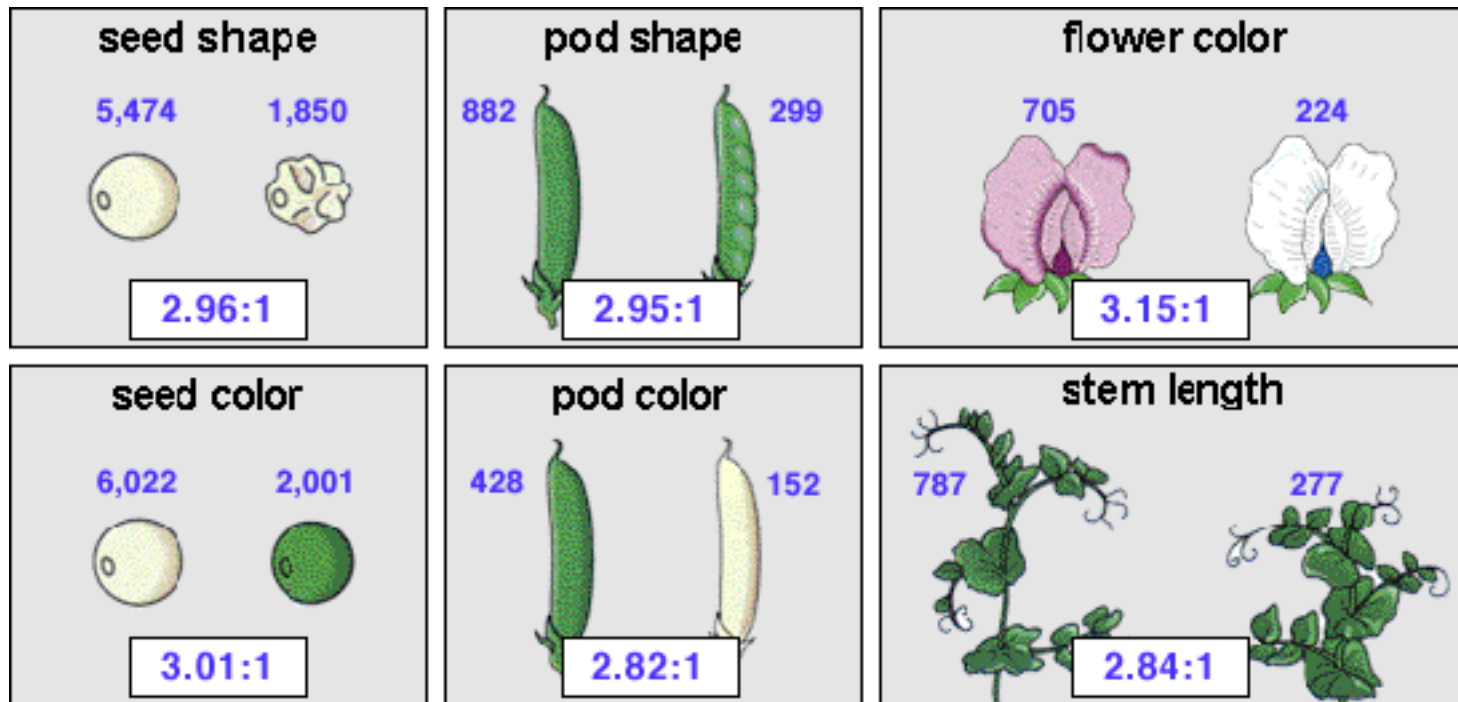
優性の法則



優性の法則



優性の法則



分離の法則

- 対立遺伝子が等確率で配偶子に入り、受精の時に等確率で再び組み合わせられる
- $AA:Aa:aa=1:2:1$

独立の法則

- 両性雑種の遺伝
- $YB:Yb:yB:yb=9:3:3:1$

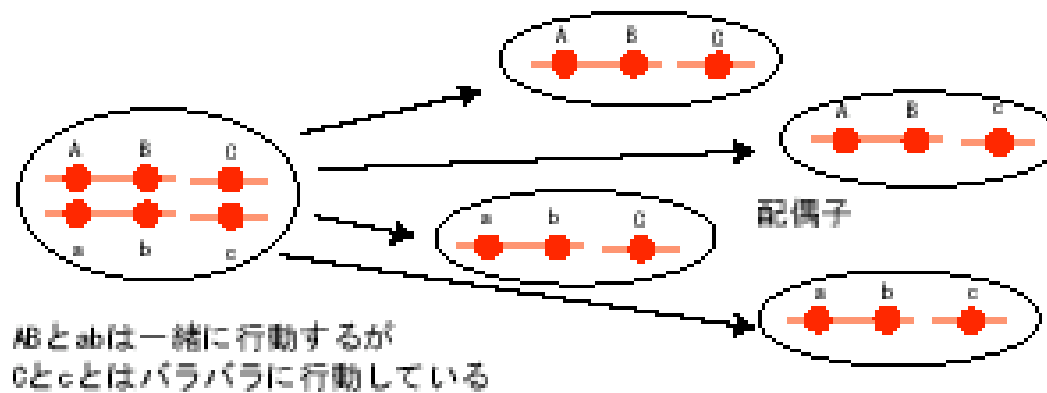
独立の法則が成り立たない例

- 連鎖・組み換え
- 伴性遺伝
- 不完全優性
- 複対立遺伝子
- ポリジーン遺伝

連鎖・組み換え

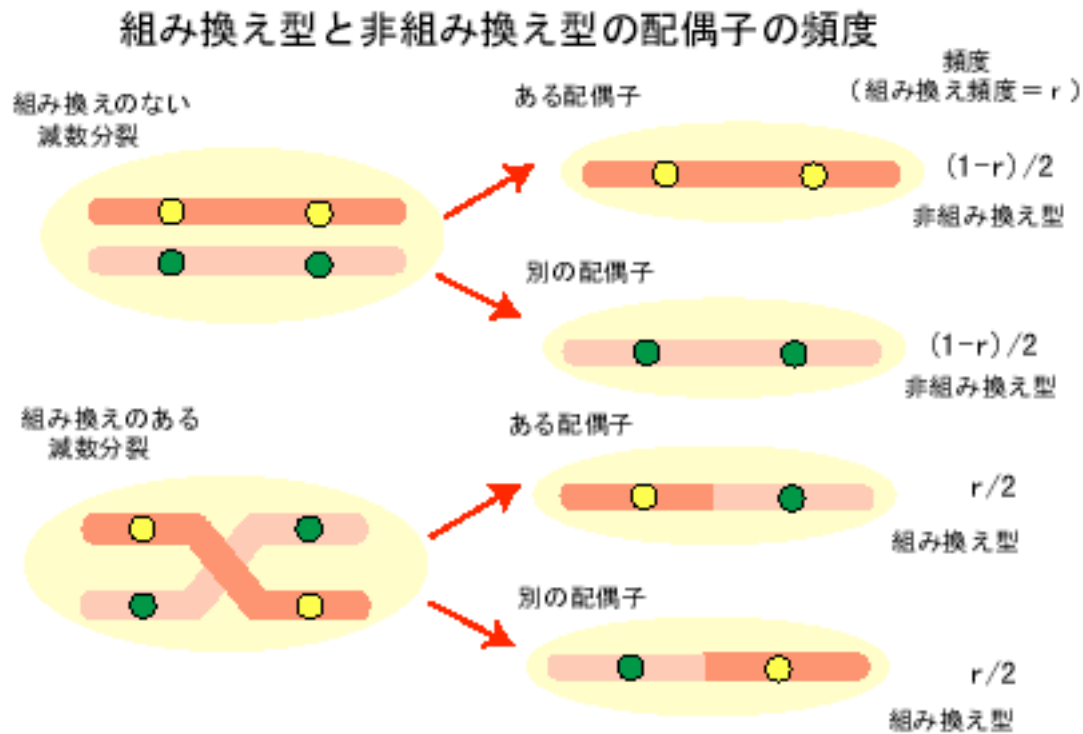
- 連鎖

- 同一染色体上に互いの遺伝子座があるため遺伝子が共に子孫に伝わり、独立した分離が認められない状態。



組み換え

減数分裂で起こる相同染色体間の部分の交換（交叉または乗り換え）により配偶子における遺伝子の組み合わせが親と異なること



伴性遺伝

後述

不完全優性

- たとえば、赤や白のオシロイバナは、日本では普通である。これらの花を交雑させると、F1の雑種はピンク色になる。このピンク色の花を交雑させると、赤、ピンク、白の花の雑種が1:2:1の割合で現れる。

複対立遺伝子

- 鶏冠の遺伝
- バラ冠を表す対立遺伝子であるRは単冠の対立遺伝子であるrに対して優性
- マメ冠を表すPと単冠をあらわすpの遺伝を支配
- ホモ接合のマメ冠の鶏とホモ接合のバラ冠の鶏を交配すると、雑種は、マメ冠でもバラ冠でもないクルミ冠と呼ばれている完全に異なるタイプになる。

ポリジーン遺伝

- ヒトの肌の色の遺伝の原因(4つ以上)
- Aとa、Bとb、Cとc(大文字は暗い色)

分子遺伝学

- セントラルドグマ
- RNA, タンパク質, DNA
- 転写
- 翻訳

RNA

- RNAワールド
- RNAの種類
 - mRNA
 - tRNA
 - rRNA
 - リボスイッチなどの機能性RNA

タンパク質

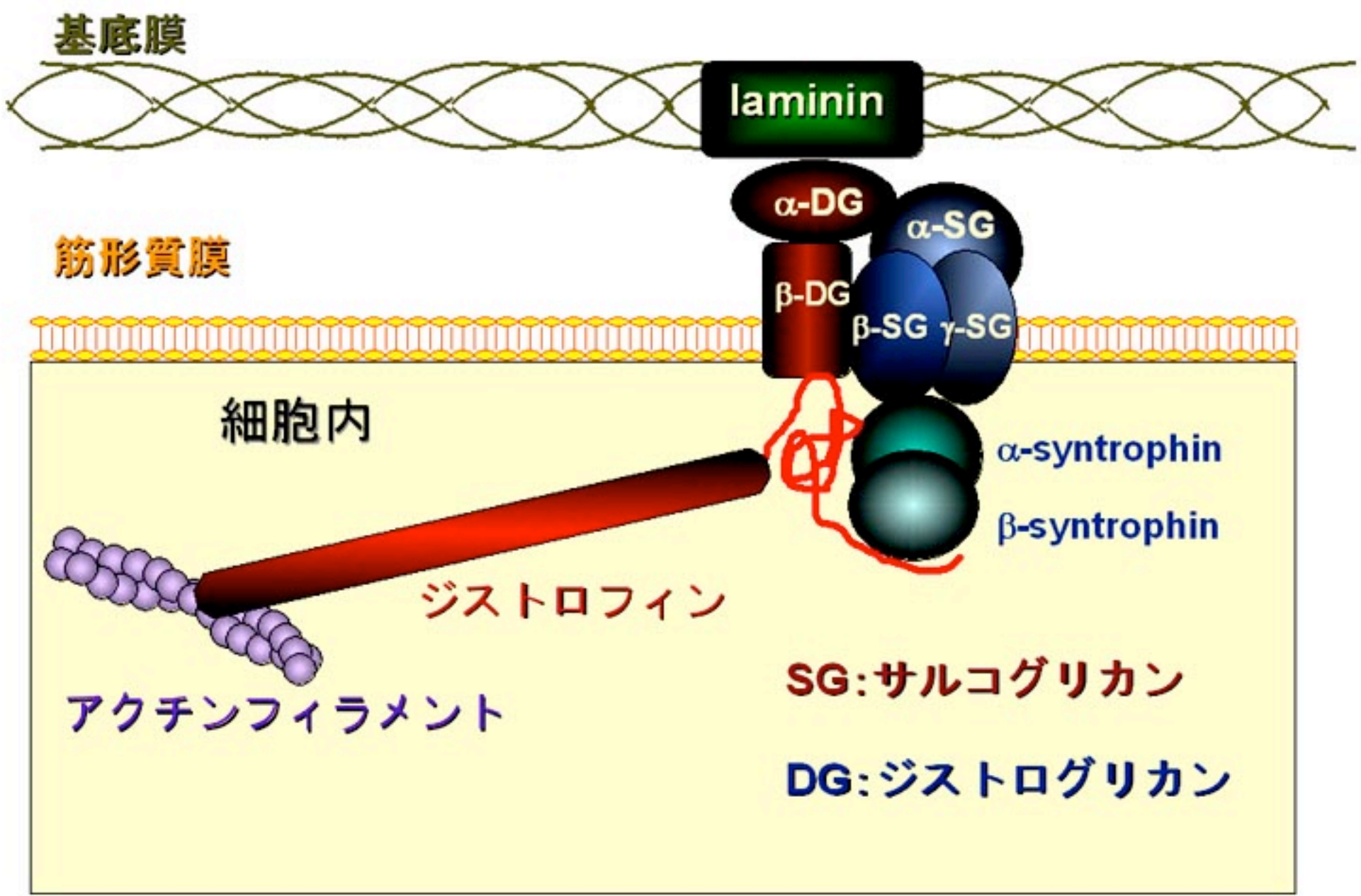
- 20アミノ酸
- コドン
- 翻訳
- スプライシング(エクソン、イントロン)
- 構造 一次、二次、三次、四次
- 機能 構造蛋白、酵素

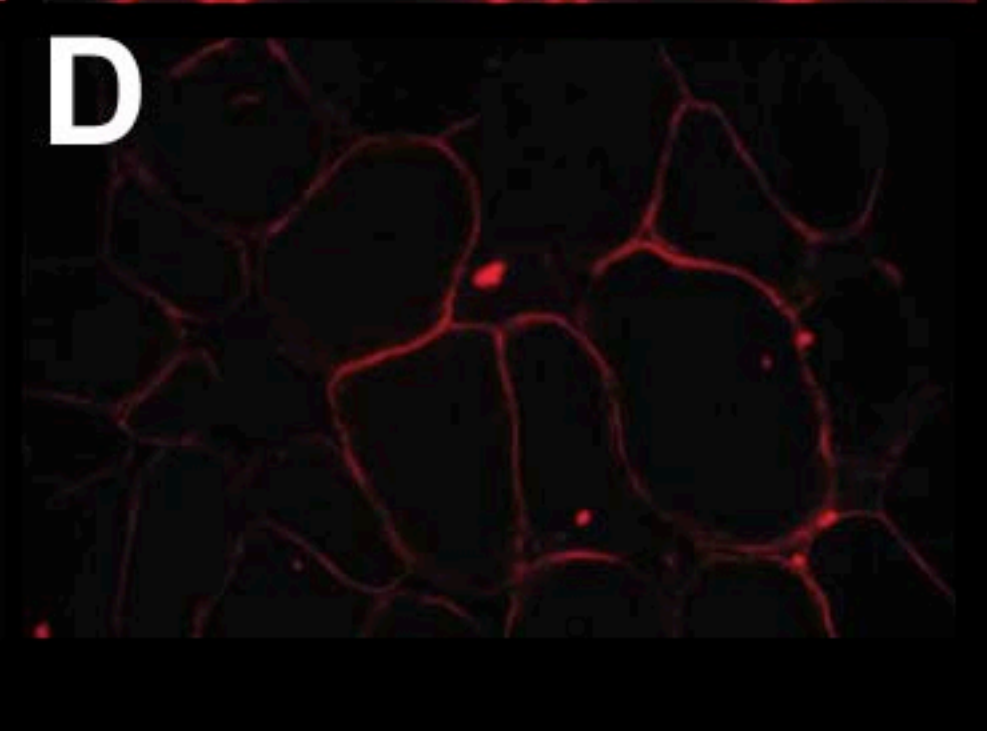
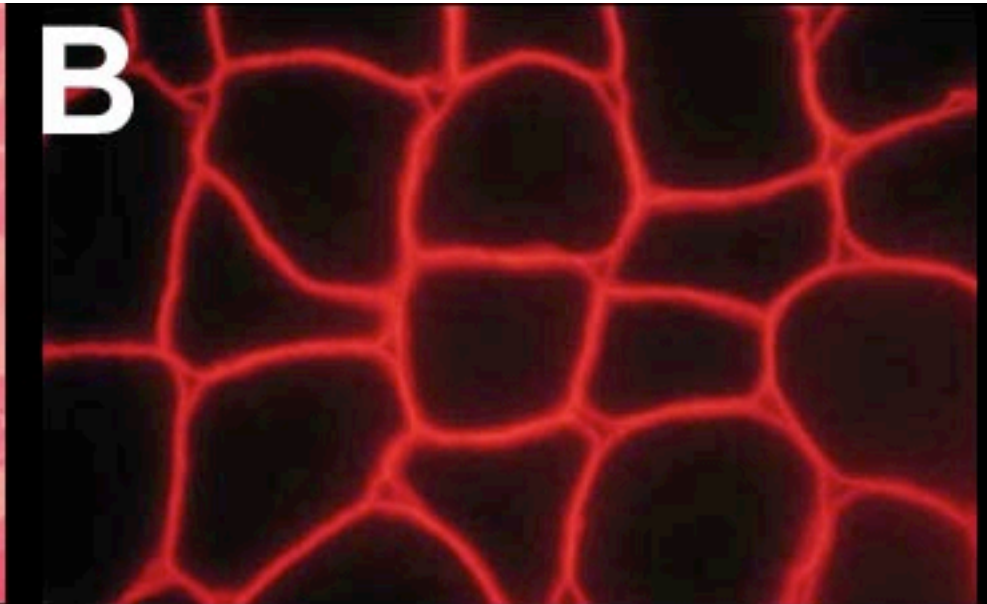
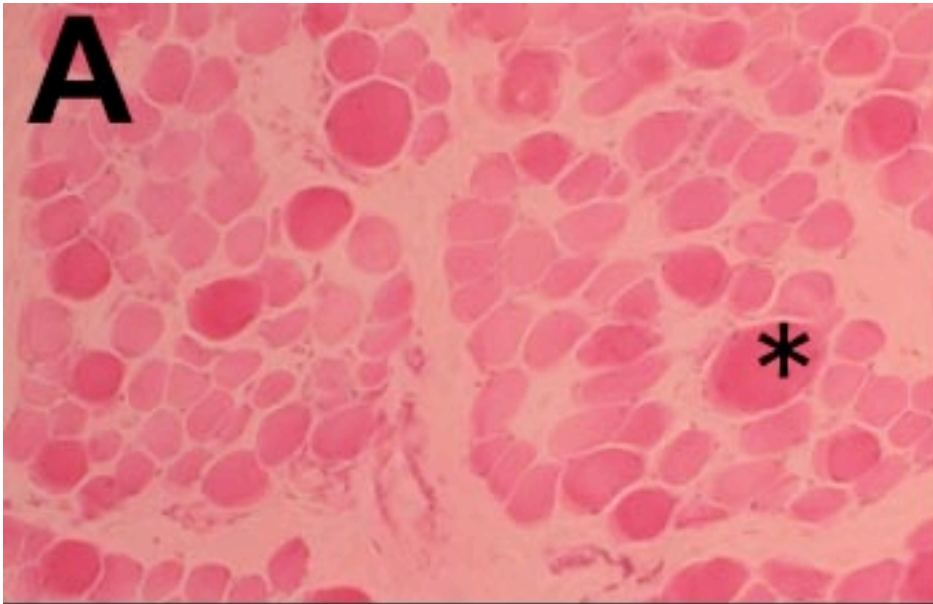
構造蛋白異常の例

- デュシェンヌ型筋ジストロフィー症
- X p21の欠失、変異
- ジストロフィンの生成不全
- 性染色体劣性遺伝
- 新生男児3,000人から5,000人に1人の割合で発症
- 約30%は突然変異で発症

常染色体劣性遺伝病

- デュシェンヌ型筋ジストロフィー症





酵素

- 常染色体劣性遺伝
 - 鎌型赤血球症
 - フェニルケトン尿症
 - アルコール耐性
- 常染色体優性遺伝
 - ハンチントン舞踏病？
 - 多発性嚢胞腎

フェニルケトン尿症

- フェニルアラニンからチロシンが生じる反応における酵素または補酵素の機能的欠損によるフェニルアラニンの蓄積とその副産物の生成をもたらす病気である。
- フェニルアラニンヒドロキシラーゼ(12q24.1)の欠損
- フェニルアラニンヒドロキシラーゼ輸送体の欠損
- テトラヒドロbiopterinシンターゼの欠損
- テトラヒドロbiopterinシンターゼ輸送体の欠損
- ジヒドロbiopterinレダクターゼ(4p15.31)の欠損
- 常染色体劣性遺伝

常染色体優性遺伝病

- ハンチントン舞蹈病(4p)
- (成人型)多発性嚢胞腎症 (18または4)

ハンチントン舞蹈病

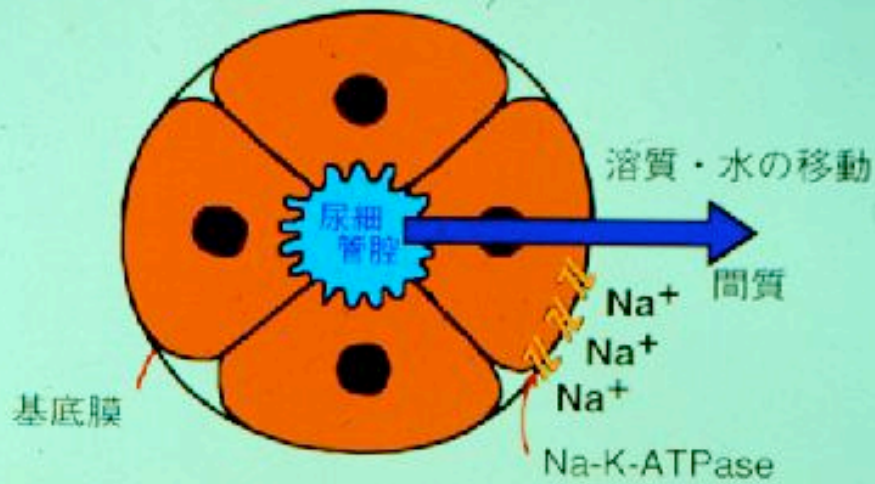
- 大脳中心部にある線状体尾状核の神経細胞が変性・脱落することにより進行性の不規則運動（舞蹈様運動、chorea (ギリシャ語で踊りの意)）、認識力低下、情動障害等の症状が現れる常染色体優性遺伝病
- 40歳前後に発症し、10～20年後には必ず死亡する。
- 治療法なし

- 人口10万人あたり0.4人(欧米では5から10人)
- huntingtin 遺伝子の第1エクソンには CAG の繰り返し配列が存在する。これは非病原性の場合では11～34コピーの反復であるが、病原性遺伝子では37～876コピーにもなる。

成人型多発性嚢胞腎症

- 酵素の異常
- Ca透過性陽イオンチャンネルの異常により、腎臓の实质が中高年で嚢胞に置換し、腎機能が低下し、高血圧症、腎不全という経過をたどる、腎臓は肥大
- 人種、性別、地域に関係なく頻度が600人から1000人に1人ぐらいで遺伝する

正常尿細管



腎嚢胞形成

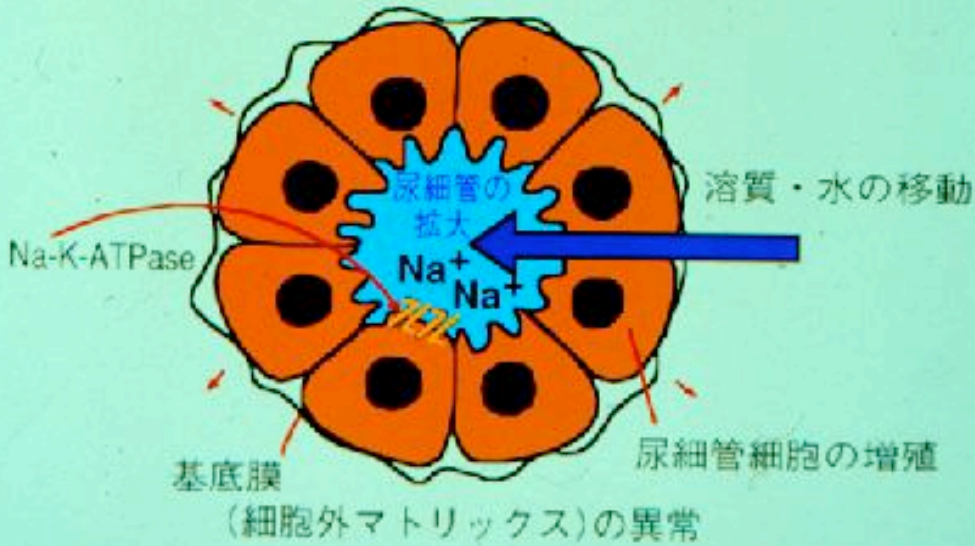
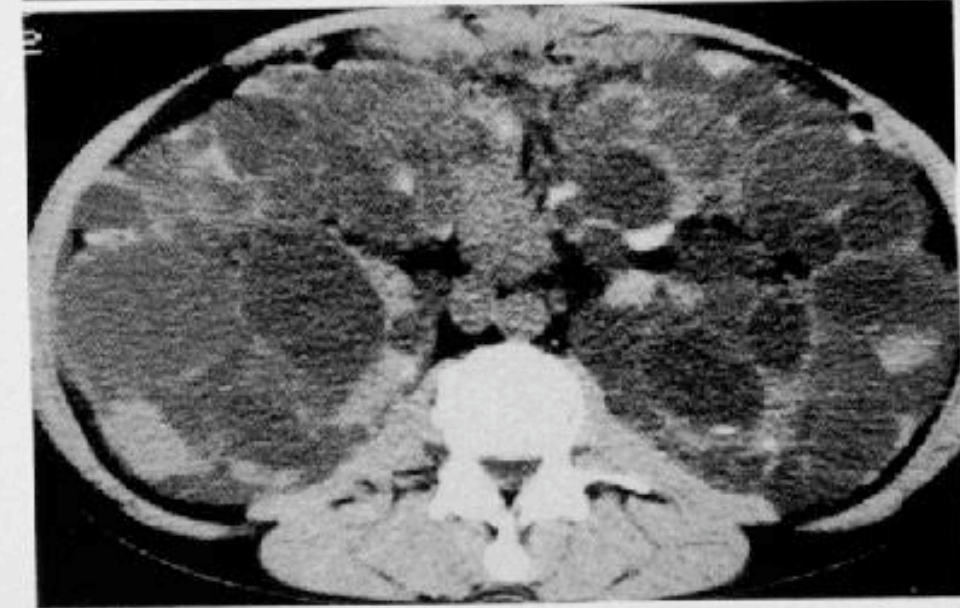


図 5

(Lancet, 339: 1146, 1992 の改変)



多発性嚢胞腎の CT スキャン

図 6

上：まだ比較的嚢胞が少ない多発性嚢胞腎で腎機能も保たれている。

下：腎は嚢胞の多発で巨大化し腹部の大部分を占めるに至っている。患者は透析を受けている。

DNA

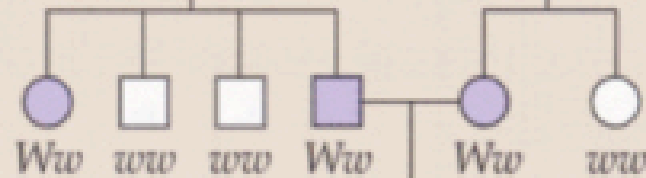
- 安定
- 複製
- 転写

ヒトの遺伝

第一代（祖父母）



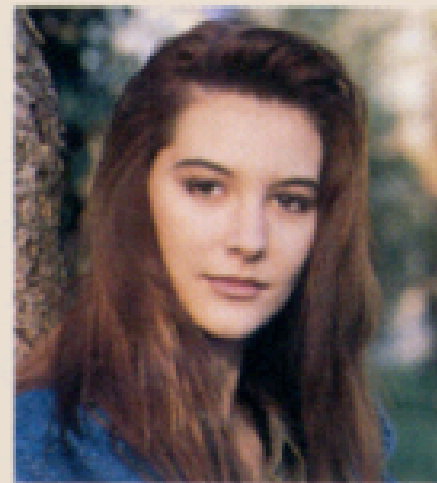
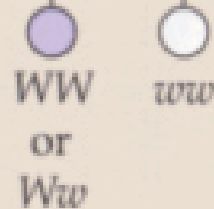
第二代（両親）



第三代
（姉妹）

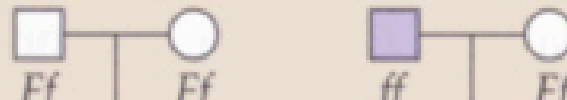


Widow's peak

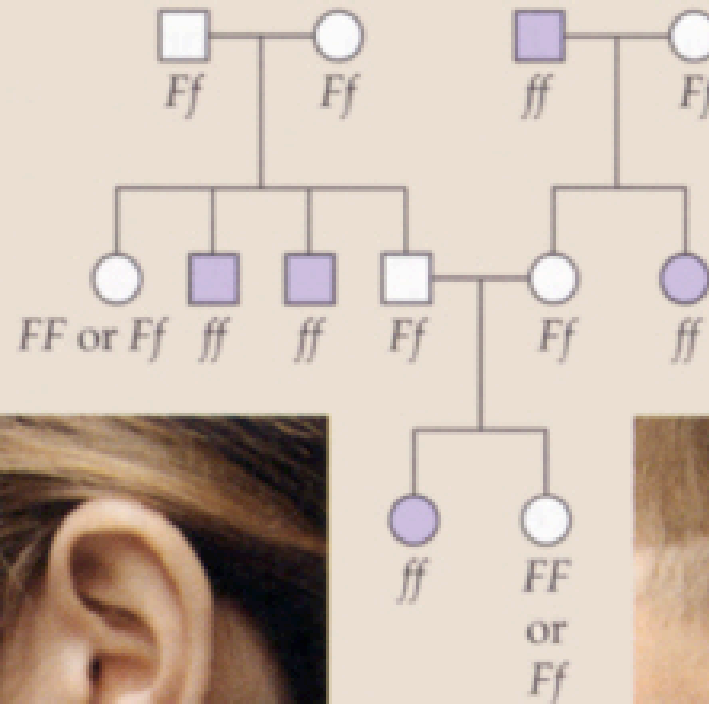


No widow's peak

優性形質（富士額、上）と劣性形質（耳たぶ、下）の家系追跡



優性形質（富士額、上）と劣性形質（耳たぶ、下）の家系追跡



Attached earlobe



Free earlobe

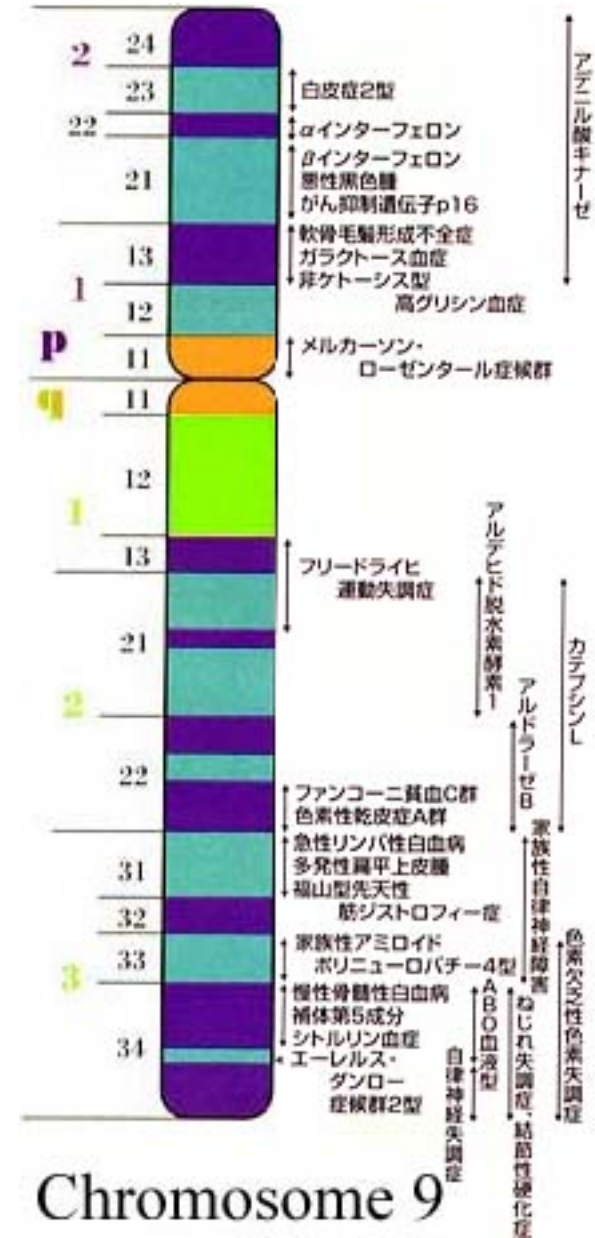
□は男、○は女

血液型の遺伝

- ABO式血液型(9q)
- Rh式(1q)
- MN式(4q)

ABO式血液型

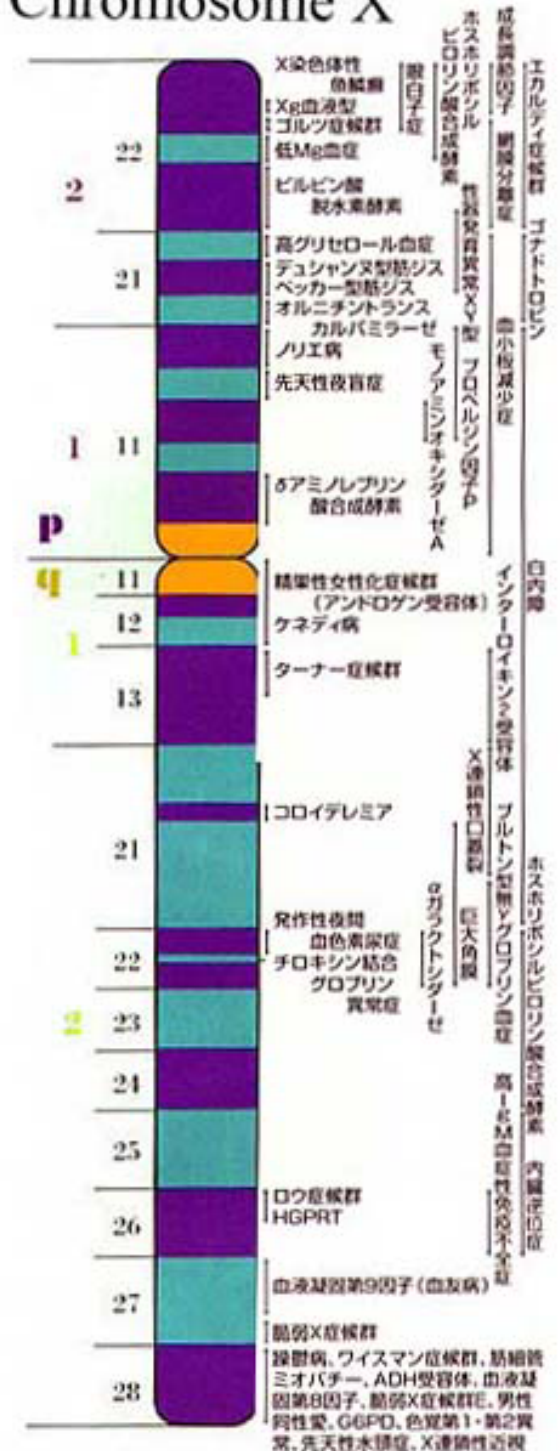
- A,B,Oからふたつの染色体に1つずつ
- AA,AB,AO,BB,BO,OOの6つの遺伝子型
- A,AB,B,Oの4つの表現型
- 9番染色体の長腕にある(9q)



伴性遺伝 I

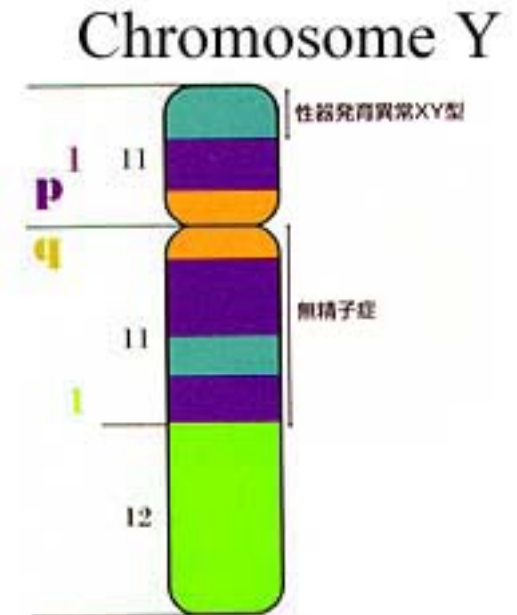
- X染色体劣性遺伝
 - 赤緑色盲
 - 血友病
 - デュシェンヌ型筋ジストロフィー症

Chromosome X



伴性遺傳2

- Y染色体優性遺傳
- 無精子症



染色体異常

- 常染色体異常
 - ダウン症 -21トリソミー
 - 猫なき症候群 -5pの欠損
- 性染色体異常
 - ターナー症候群 -XO
 - クラインフェルター症候群-XXY
 - XXX

ダウン症

- 1866年にイギリスの医師、J. ラングドン・ダウンが記載
- 21トリソミー
- 約1,000人に1人の割合で生まれる
- 高齢出産で頻度が高くなる
- 平均寿命48.9歳
- 合併症 てんかん 白血病、甲状腺機能低下症、環軸椎不安定性、眼科的屈折異常、外側扁平足、難聴、通風、肥満など

ダウン症の主な死亡原因

- 1歳まで 心臓病、消化器官の奇形、他の器官の重い奇形、肺炎など
- 4歳まで 肺炎、感染症、白血病など
- 思春期まで 白血病
- 20歳過ぎ 脳血管・糖尿病ほか成人病、多少老化が早い事による病など



- 最新情報！
- ダウン症とは
- JDS紹介
- 今月の会報
- ヒックス
- 全国大会
- 創作活動
- 全国クラブ
- ご入会
- ご相談
- 出版物
- 生命倫理問題
- リンク
- メール
- top



* 財団法人 *

日本ダウン症協会の
ホームページへようこそ!!

さをり織り展

猫なき症候群

- 概念

- 常染色体の構造異常に起因し、強度の精神遅滞に特有の発声と顔貌を特徴とする。

- 原因

- 5番染色体の短腕欠損に起因する。

- 症状

- 猫鳴き
- 精神遅滞が強い
- 小頭症
- 低身長

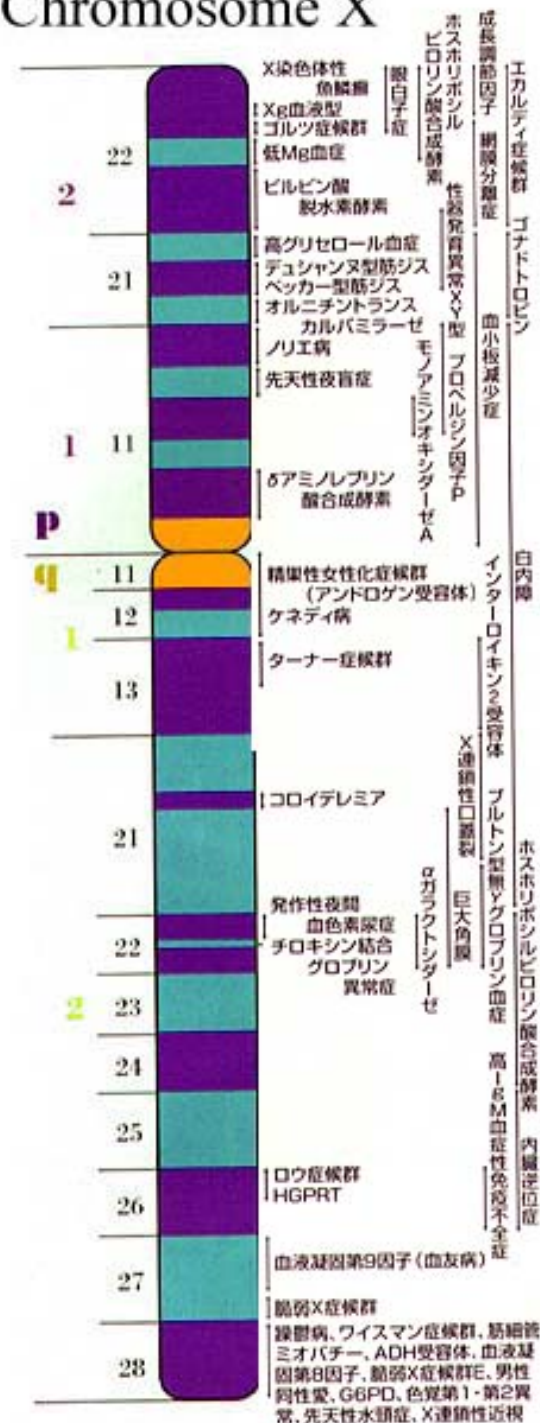
ターナー一症候群

- 精神発達遅滞
- 表現型一女性
- 身長萎縮
- 卵巣発育不全
- 合併症：中耳炎・難聴、骨粗鬆症、糖尿病など

クラインフェルター症候群

- 卵子の中でのX染色体の不分離によって生じる
- 表現型 男性
 - 睾丸 発育不全、精子未形成
 - 女性型乳房
 - 学習障害、高身長
- 男児500出生当たり1人位

Chromosome X



變異

- 環境變異
- 突然變異
 - 遺傳子突然變異
 - 染色体突然變異
- 人為突然變異

優生学

- 近親婚
- ナチスによる優性思想、ユダヤ人迫害の根拠に