

FBI Science View

●理化学研究所 統合生命医科学研究センター

骨関節疾患研究チーム

思春期特発性側弯症の発症に関連する遺伝子「BNC2」を発見 チームリーダー 池川 志郎

側弯症は背骨が曲がる疾患で、その多くは原因不明の特発性側弯症とされる。中でも頻度が高いのが思春期に発症する思春期特発性側弯症（AIS：Adolescent Idiopathic Scoliosis）で、全世界で人口の2%にみられる。

AISは遺伝的要因と環境要因の相互作用によって発症する多因子遺伝病であるこ

とが分かっており、世界中の研究グループがその発症しやすさを決定する遺伝子である疾患感受性遺伝子を探している。理化学研究所はこれまでに、ゲノムワイド相関解析(GWAS)という手法を用いて、AISの疾患感受性遺伝子として「LBX1」と「GPR126」を発見している。

今回、理研を中心とした研究グループは、日本人AIS患者と非患者、約1万3000人の集団を対象とする、AISにおいて世界最大規模のGWASを行い、新たなAISの疾患感受性遺伝子の発見を目指した。ヒトゲノム全体をカバーする約400万個の一塩基多型(SNP)を調べ、その結果を約4500人の別の日本人集団を用いて検証したところ、「BNC2」という遺伝子内のSNPとAIS発症に非常に強い相関がみつかった。

また、この遺伝子をもつ患者に多くみられる対立遺伝子は、BNC2量を増加させていた。研究グループは「BNC2の過剰発現が側弯症を引き起こす」という仮説を立て、モデル動物のゼブラフィッシュでBNC2を過剰発現させたところ、実際に側弯が起こった。

BNC2



BNC2の過剰発現とゼブラフィッシュでの側弯症の発生

ゼブラフィッシュにおいて、BNC2を過剰発現させると側弯症を発症することを発見した。発現量とカーブの重症度には正の相関があった。スケールバーは500μm。

■プロフィール

いけがわ・しろう 東京大学医学部卒。心身障害児総合医療療育センター医長、東大医科学研究所助手を経て、2000年から現職。ゲノム解析による骨・関節疾患の原因の解明に挑んでおり、数多くの疾患遺伝子、疾患感受性遺伝子を発見している。

■コメント=発見した疾患感受性遺伝子を突破口に、AISの原因、病態を解明し、治療につなげたい。



●理化学研究所 大森素形材工学研究室

主任研究員 大森 整

凹みと平坦部を周期的に持った表面を機械的に形成

材料の表面にマイクロ～ナノメートルの微細な突起や凹みを作ると、表面にさまざまな機能を与えることができる。例えば、パソコンなどのハードディスクに利用される軸受けの表面には動圧発生のための微細な溝が彫られ、非接触にすることで軸を高速回転させている。

金属の表面に微細構造を形成すれば、その金属自身が機能を持った部品・製品となる。また、表面の微細構造を樹脂やガラスに転写するための金型として用いられ、部品・製品の量産が可能になる。これまで、金属材料に微細構造を形成する場合には、化学エッチングやレーザー加工が用いられていたが、より簡便で効率的な微細構造の形成法が求められていた。

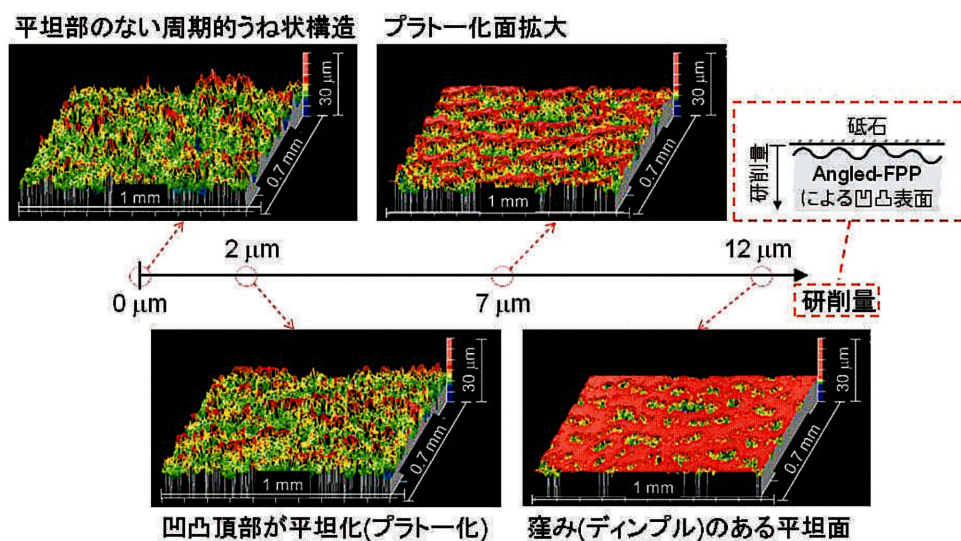
理化学研究所と東京都市大学の研究チームは、新たな微細構造形成法として、微粒子を投射して金属表面を改質する微粒子ピーニング(FPP)と精密研削を組み合わせた独自の機械的加工法を試みた。その結果、微粒子を材料表面に対して斜めから投射し、その後精密研削を行うことで、凹みと平坦部が周期的に配列された微細構造が形成できた。これまで機械的な加工法だけでは簡単に調整することが難しかった凹みの周期性や深さや平坦部の面積なども、一定の範囲内で調整可能になる。

この加工法は、低摩擦化が要求される電動アクチュエーターのスライド部品、医療用インプラント表面加工、再生医療用の細胞培養プレート、高効率な熱交換器など多様な用途への適用が期待できる。

■プロフィール

おおもり・ひとし 東京大学大学院工学系研究科博士課程修了、工学博士。1991年理化学研究所入所。2001年から現職。02年から埼玉大学大学院理工学研究科兼務。大学院生時代に発明した「ELID(エリッド)」法を発展させ、超微細、超精密加工の研究開発に従事。

■コメント=素材に形と表面、そして機能を自在に付与することで、ものづくりの無限の可能性に挑戦したい。



精密研削による平坦化を施した表面の凹凸解析結果

研削量を微細に調節することで、凹みだけを残し凸部の平坦化を施す「プラトー化加工」を実現した。

理研が「スパコン『京』がひらく科学と社会—(SCLS2015)」 10月に開催

10月20、21の両日、理化学研究所が戦略機関を務めるHPCI戦略プログラム 分野1「予測する生命科学・医療および創薬基盤」(SCLS)の成果を紹介するシンポジウム「スパコン『京』がひらく科学と社会—Supercomputational Life Science 2015 (SCLS2015)」が開催される。

SCLSはこの5年間、「京」を利用し、ゲノム情報から分子・細胞・器官・個体までの生命階層をつなぐことで高次の生命機能を理解し、医療・創薬に生かすことを目指した研究活動を展開してきた。海外の研究者を招いた国際ワークショップと研究成果報告会を通じて、最新の成果を広く一般向けに発信する。

- ◇日時 10月20日(火) 午前10時～午後5時50分 懇親会は午後6時～
10月21日(水) 午前9時30分～午後6時25分
- ◇場所 東京大学 浅野キャンパス 武田先端知ビル
〒113-8656 東京都文京区弥生2-11-16 最寄駅 東京メトロ千代田線「根津駅」
- ◇対象 一般、企業やメディアの関係者
- ◇申込み 事前申込制、10月13日(火)午後1時締め切り(定員になり次第締め切る)
- ◇参加費 無料(懇親会費は4000円)
- ◇詳細 <http://www.scls.riken.jp/scls2015/>
- ◇主催 HPCI戦略プログラム 分野1「予測する生命科学・医療および創薬基盤」
(戦略機関：理化学研究所)
- ◇備考 20日の国際ワークショップは英語、21日の成果報告会は日本語
- ◇問合せ 理化学研究所 HPCI計算生命科学推進プログラム

e-mail: scls-registration@riken.jp