

網膜色素変性症治療に道

大

原因遺伝子を発見

阪

大阪大学大学院医学系
研究科の熊ノ郷淳教授と
野島聡助教らの研究グル
ープは理化学研究所神戸
研究所、阪大蛋白質研究
所と共同で、たんぱく質
「セマフォリン（Sem
a）4A」が網膜色素変
性症の原因遺伝子である
ことをマウス実験で突き
止めた。同疾病は緑内
障、糖尿病性網膜症とと
もに後天性の3大失明原
因の一つとされ、有効な

治療法は確立されていな
い。

研究グループはSem
a 4Aの中で三つのアミ
ノ酸に変異を持つノック
インマウス（遺伝子改変
マウス）を作成しメカニ
ズムを解析したところ、
F350Cに変異がある
ノックインマウスが網膜
色素変性症を発症してい
たという。F350Cの
変異は、たんぱく質がた
まって沈殿するような形

で立体構造が崩壊してい
るため、通常の構造を形
成できていない。

網膜色素変性症は40
00—8000人に1人
の割合で発症するといわ
れる。Sem a 4Aが遺
伝子治療での有効な治療
法になるとみて、創薬開
発などにつなげる。成果
は30日、英科学誌ネイチ
ャー・コミュニケーション
ズ電子版に掲載され
る。