## 英国科学誌「Nature Communications」誌掲載

## 加齢黄斑変性の発症に関わるアジア人特有の遺伝子変異を発見

今回、京都大学大学院医学研究科眼科学講座の 吉村 長久 教授の研究グループは、シンガポール国立大学、香港中文大学、ソウル国立大学等の研究者らと共同研究(The Genetics of AMD in Asians [GAMA] Consortium)を行ない、加齢黄斑変性の発症に関わるアジア人特有の遺伝子変異を発見しました。この結果は 2015 年 1 月 28 日に「Nature Communications」のオンライン版で公開されることになりましたのでお知らせします。

## 【研究者からのコメント(吉村長久教授)】

加齢黄斑変性は先進国での中途失明原因1位の疾患で、日本でも近年急速に増加してきています。数種類の治療薬が欧米で開発されてきましたが、欧米人とアジア人では加齢黄斑変性の特徴が異なっているため、アジア人特有の加齢黄斑変性の原因を知る必要がありました。本研究ではアジア人にしか見られない遺伝子変異によって加齢黄斑変性が発症しやすくなることが発見できました。アジア人の加齢黄斑変性により効果的な治療薬の開発につながる発見だと考えています。

## 【概要】

加齢黄斑変性は、最近では患者 iPS 細胞から分化させた網膜色素上皮細胞の移植で注目を集めていますが、先進国での中途失明原因 1 位の疾患で、日本でも近年急速に増加してきています。iPS 細胞を用いた治療が現実的なものになるまでにはまだ 10 年以上の年月が必要で、それまでは従来用いられている治療薬に頼った治療を続ける必要があります。しかし、現在主に用いられている治療薬はすべて欧米で開発されたものであり、欧米人患者とアジア人患者ではその治療効果に差があることは良く知られています。

アジア人の加齢黄斑変性を予防・治療するためには、アジア人特有の原因を理解する必要があります。京都大学大学院医学研究科眼科学講座の吉村長久教授の研究グループは、シンガポール、韓国、香港、中国本土の研究施設と共同で The Genetics of AMD in Asians [GAMA] Consortium を編制し、2万人以上の遺伝子情報を解析することによって、加齢黄斑変性の発症に関わるアジア人特有の遺伝子変異を4つ発見しました。

その中でもコレステリルエステル転送蛋白(CETP)遺伝子の中にみつかった変異は、アジア人にしか見られない遺伝子変異で、血液中の高比重リポ蛋白(HDL)コレステロール濃度を変化させます。さらに研究を続けることによってアジア人の加齢黄斑変性に対して非常に良く効く治療薬が開発されるかもしれません。