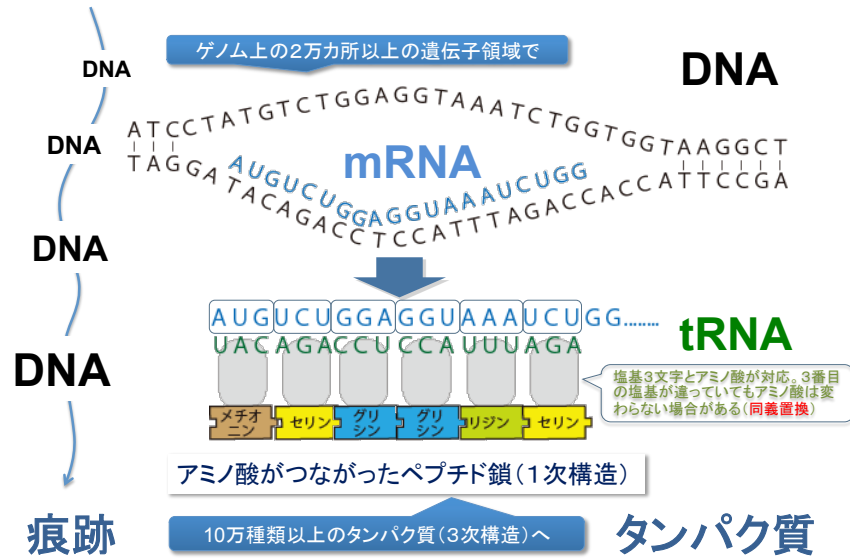


ゲノム(DNA)からタンパク質へ

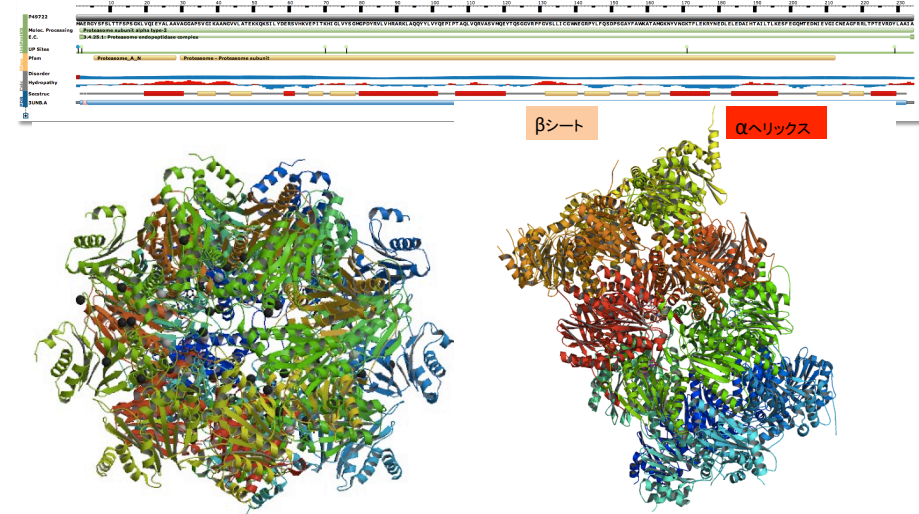


20131107

(国立遺伝学研究所微生物遺伝研究部門日誌光治助教作成スライドを改変)

1

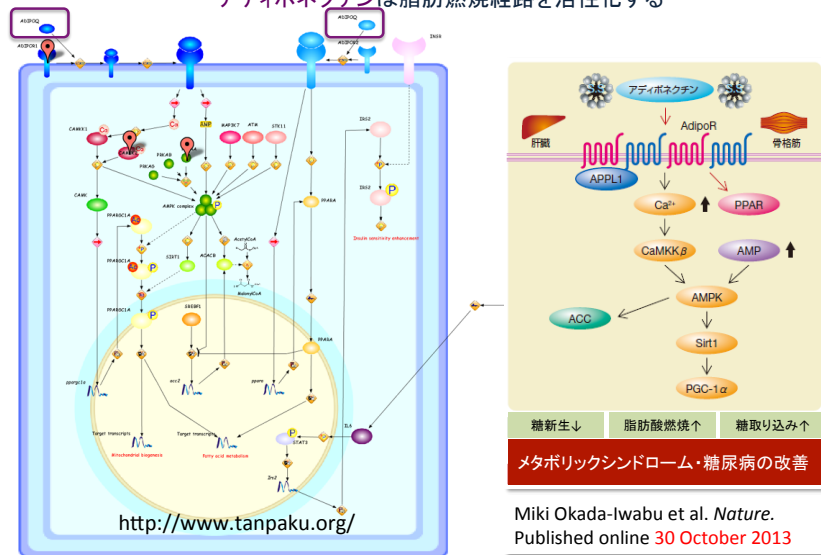
ペプチド鎖からタンパク質へ



3UNF Protein Data Bank登録番号3UNF 免疫プロテアソームの立体構造

タンパク質は働く

アディポネクチンは脂肪燃焼経路を活性化する

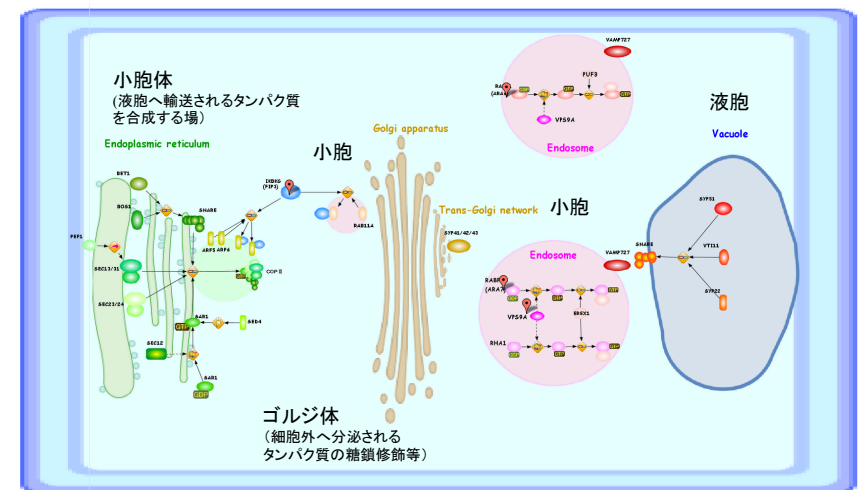


20131107

富士高校フィールドワーク@遺伝研

3

タンパク質は働き場所まで輸送される



<http://www.tanpaku.org/>

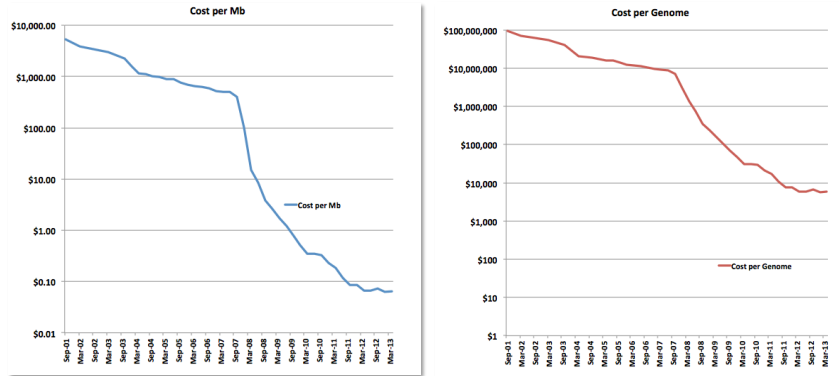
20131107

富士高校フィールドワーク@遺伝研

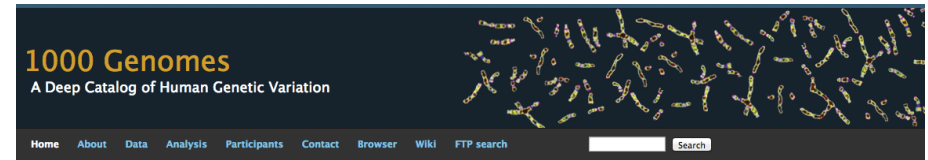
4

シーケンシング経費激減

2001年 国際コンソーシウム
 2003年 完全解読 各国合わせると 5000億円超
 2007年 Venter 個人ゲノム 100億円
 2008年 Watson 個人ゲノム 1.5億円
 Steve Jobs 個人ゲノムと癌ゲノム 0.1億円



NHGRI Genome Sequencing Program (GSP) <http://www.genome.gov/sequencingcosts/>

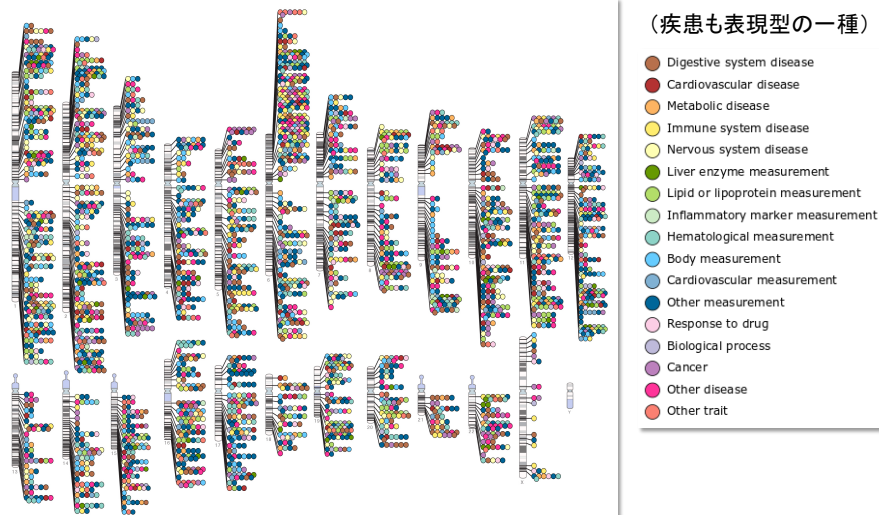


Recent improvements in **sequencing technology** ("next-gen" sequencing platforms) have sharply reduced the cost of sequencing. The 1000 Genomes Project is the first project to sequence the genomes of a large number of people, to provide a **comprehensive resource** on human genetic variation.

人類集団	サンプル数
東アジア (日本150サンプルを含む)	523
南アジア	494
アフリカ	691
ヨーロッパ	514
南米・北米	355
合計	2,577
データ容量 (2013年3月現在)	464 Tbytes



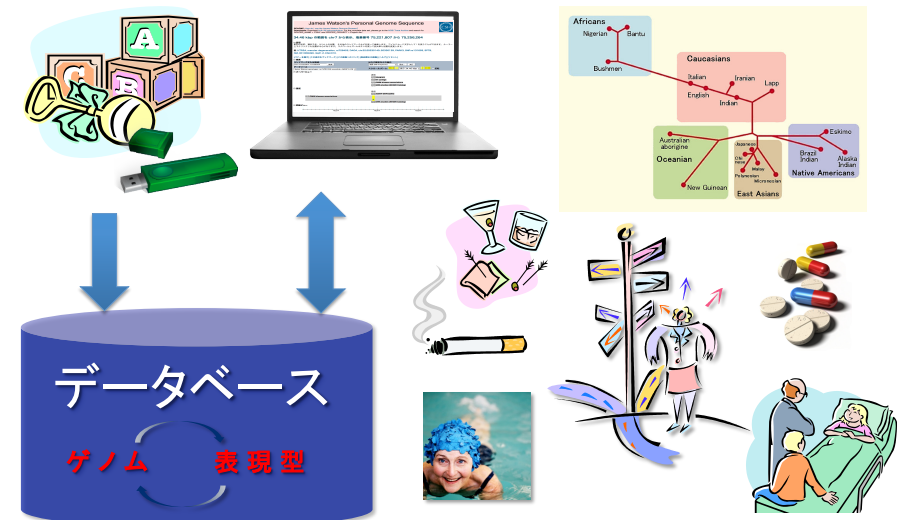
GWASの例: 10万のSNPsと17種類の疾患の関連



- (疾患も表現型の一つ)
- Digestive system disease
 - Cardiovascular disease
 - Metabolic disease
 - Immune system disease
 - Nervous system disease
 - Liver enzyme measurement
 - Lipid or lipoprotein measurement
 - Inflammatory marker measurement
 - Hematological measurement
 - Body measurement
 - Cardiovascular measurement
 - Other measurement
 - Response to drug
 - Biological process
 - Cancer
 - Other disease
 - Other trait

Hindorf LA, MacArthur J (European Bioinformatics Institute), Morales J (European Bioinformatics Institute), Junkins HA, Hall PN, Klemm AK, and Manolio TA. A Catalog of Published Genome-Wide Association Studies. Available at: www.genome.gov/gwastudies. Accessed [2013/11/01]

解析結果をどう受け止める



認定遺伝カウンセラー

<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>

2005年4月1日から認定遺伝カウンセラー制度が始まり、2013年2月時点で138名が認定されている。

認定遺伝カウンセラーの資格を取得するには

認定遺伝カウンセラー制度による認定試験に合格することで、日本遺伝カウンセリング学会及び日本人類遺伝学会の共同認定より、認定遺伝カウンセラーの資格を授与される。

受験資格について

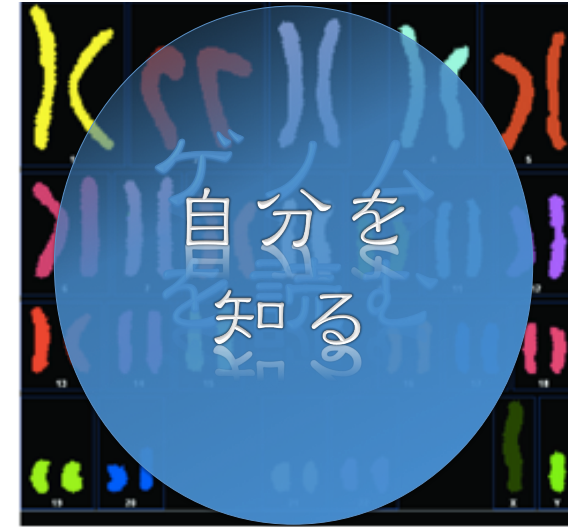
遺伝カウンセラー養成専門過程を設置した大学院を修了することにより、認定遺伝カウンセラー認定試験の受験資格を得ることができる。

専門職の遺伝カウンセラーは、

保健医療の現場で、他の医療従事者やスタッフと、チームを組み協働してクライアントの利益のために働くことが必要です。そのために、まず第1は、医療人としての自覚が必要です。医療人としての自覚とはさまざまな意味があり、容易には涵養できないと思われかもしれませんが、最も大事なことは、クライアントのためになりたいという使命感です。加えて遺伝カウンセリングの場面では多くのbad newsを扱いますので、クライアントの悩みや苦しみと、「ともに在る」ことができる心身の強さです。

次に、良好なコミュニケーション能力が求められます。現場ではいろいろなスタッフとチームで連携をとります。それぞれのスタッフの役割を理解し、協働するためにコミュニケーションは非常に重要な資質です。

さらに遺伝カウンセラーという専門職は、新しい職種です。現在、わが国では100名を越す認定遺伝カウンセラーが誕生し、活躍の場を徐々に広げている状況です。すなわち、新しい職種としての自覚と、自分自身で遺伝カウンセラーというものを擁護し、かつ医療保健の場で、認知と活躍の場を開拓する、pathfinderとしての資質が必要です。(この項、お茶の水女子大学ライフサイエンス専攻遺伝カウンセリングコースのWebサイトより)



ヒトゲノム解析に至る道

1865年 Mendel GJ 遺伝の法則をブリュン自然協会で口頭発表

1866年 ブリュン自然科学会誌に論文発表

- エンドウの種の形・子葉の色・種の皮色・さやの硬さ・さやの色・花の付く位置・茎の高さの親から子への伝わり方を観察
- 表現形質は、液体のように遺伝物質混合した結果ではなく、**粒子のような遺伝物質**の組み合わせと提唱
- 数学的なため当時の細胞学の権威からは「反生物的」と批判された

1900年 Correns CE, Tschermak EV & de Vries HM それぞれ

メンデルの法則再発見

1909年 Johannsen WL

phenotype(表現型)とgenotype(遺伝型)ならびに

gene(遺伝子)という概念・用語を考案

1920年 Winkler HKA

Geneとchromosomeを融合したgenome(ゲノム)という概念・用語を提唱



ヒトゲノム解析に至る道

1900年 Correns, Tschermak, de Vries メンデルの法則再発見

1909年 Johannsen WL phenotype(表現型) genotype(遺伝型) gene(遺伝子)

1920年 Winkler HKA gene + chromosome → genome(ゲノム)

遺伝子の本体はタンパク質と考えられていた

1944年 Avery OT*, MacLeod CM & McCarty M 遺伝子の本体はDNAと示唆

1952年 Hershey AD & Chase M 遺伝子の本体がDNAであると実証

DNAの構造解析へ

*最初の分子生物学者の一人

1953年 Watson JD & Crick FHC DNAの2重螺旋構造提唱

1962年医学・生理学賞



分子生物学

1972年 Berg P 最初の組換えDNA研究 1980年化学賞

1977年 Gilbert W & Sanger F 配列決定法(サンガー法) 1980年化学賞

1983年 Mullis KB ポリメラーゼ連鎖反応(PCR)法を開発 1993年化学賞

1986年 Dulbecco R 1975年医学・生理学賞 "A turning point in cancer research: Sequencing the human genome" Science 231 (4742)

1987年 自動シーケンサー製品化(Applied Biosystems)

1990年 ヒトゲノム解読の国際計画動き出す

1998年 Venter JC (セララ社)がヒトゲノム解読を表明

2001年 国際チームとセララ社ゲノム概要配列報告

(ヒト遺伝子数3万~4万)

2003年 6カ国首脳ヒトゲノム解読完了宣言

2004年 国際チームの完全解読論文発表

(ヒトの遺伝子数2万~2.5万)

2007年 Venter JC 個人ゲノム公開

2008年 Watson JD 個人ゲノム公開

1000人ゲノムプロジェクト始まる

情報生物学
(生命情報学)