

問題番号 [1 8] <情報生物学>

疾患ゲノム解析に関する下の文章を読み、設問 (1) ~ (4) に答えなさい。(計 50 点)

遺伝性疾患は、知られているだけでも約 7,000 種類存在する。特に、ある一つの遺伝子の異常により発症する疾患は、単一遺伝子疾患(single gene disorders)と呼ばれる。このような単一遺伝子疾患は、その遺伝様式により、下記の 3 つに分類される：

I. 常染色体優性 (顕性) 疾患

父由来および母由来の常染色体上の対になった遺伝子 (対立遺伝子) の一方に異常があれば発症するもの。

II. 常染色体劣性 (潜性) 疾患

父由来および母由来の常染色体上の対になった遺伝子 (対立遺伝子) の両方に異常があれば発症するもの。

III. X 染色体連鎖疾患

X 染色体上の遺伝子に異常があることで発症するもの。

(1) X 染色体連鎖疾患は男性の罹患者数が多い。その理由を説明しなさい。(5 点)

(2) 常染色体劣性 (潜性) 疾患は、対立遺伝子の両方に異常があるので疾患に至ることは容易に理解できる。では、常染色体優性 (顕性) 疾患は、対立遺伝子の一方は正常であるにもかかわらずなぜ発症に至るのか、考えられる理由を 2 つ挙げ、それぞれについて説明しなさい。(15 点)

(3) 常染色体劣性 (潜性) 疾患は、他人婚に比べ、近親婚で罹患者頻度が上昇することが知られている。なぜそうなるのか理由を説明しなさい。(10 点)

(4) ある常染色体劣性 (潜性) 疾患の患者について、疾患原因となることが知られている遺伝子を調べてもホモ接合型の有害変異は見当たらなかった。その場合にどのようなことが考えられるか説明しなさい。さらに、その説明をサポートするにはどのような解析 (実験) をしたらいいか説明しなさい。(20 点)