

メディカルフォトニクス研究センター
基盤光医学研究部門
光ゲノム医学研究室

1 構 成 員

	平成 24 年 3 月 31 日現在	
教授	1 人	
准教授	0 人	
講師（うち病院籍）	0 人	(0 人)
助教（うち病院籍）	2 人	(0 人)
助手（うち病院籍）	0 人	(0 人)
特任教員（特任教授、特任准教授、特任助教を含む）	0 人	
医員	0 人	
研修医	0 人	
特任研究員	1 人	
大学院学生（うち他講座から）	2 人	(1 人)
研究生	0 人	
外国人客員研究員	0 人	
技術職員（教務職員を含む）	0 人	
その他（技術補佐員等）	2 人	
合計	8 人	

2 教員の異動状況

蓑島 伸生（教授）（H15. 7. 1～現職）

大石健太郎（助教）（H14. 7. 1～19. 3.31 助手；H19. 4. 1～現職）

大坪 正史（助教）（H17. 8. 1～19. 3.31 助手；H19. 4. 1～現職）

3 研究業績

数字は小数 2 位まで。

	平成 23 年度	
(1) 原著論文数（うち邦文のもの）	4 編	(0 編)
そのインパクトファクターの合計	18.91	
(2) 論文形式のプロシーディングズ数	0 編	
(3) 総説数（うち邦文のもの）	0 編	(0 編)
そのインパクトファクターの合計	0.00	
(4) 著書数（うち邦文のもの）	2 編	(2 編)
(5) 症例報告数（うち邦文のもの）	0 編	(0 編)
そのインパクトファクターの合計	0.00	
(6) その他（レター等）	0 編	
そのインパクトファクターの合計	0.00	

(1) 原著論文 (当該教室所属の者に下線)

A. 筆頭著者が浜松医科大学の当該教室に所属していたもの

1. Thanseem I, Anitha A, Nakamura K, Suda S, Iwata K, Matsuzaki H, Ohtsubo M, Ueki T, Katayama T, Iwata Y, Suzuki K, Minoshima S, Mori N: Elevated transcription factor specificity protein 1 in autistic brains alters the expression of autism candidate genes. *Biol Psychiatry* **71**(5): 410-418, 2012.

インパクトファクターの小計 [8.67]

B. 筆頭著者が浜松医科大学の他教室に所属し、共著者が当該教室に所属していたもの (学内の共同研究)

1. Nakanishi H, Ohtsubo M, Iwasaki S, Hotta Y, Usami S, Mizuta K, Mineta H, Minoshima S: Novel USH2A mutations in Japanese Usher syndrome type 2 patients: marked differences in the mutation spectrum between the Japanese and other populations. *J Hum Genet* **56**(7): 484-490, 2011.
2. Hosono K, Ishigami C, Takahashi M, Park DH, Hiramami Y, Nakanishi H, Ueno S, Yokoi T, Hikoya A, Fujita T, Zhao Y, Nishina S, Shin JP, Kim IT, Yamamoto S, Azuma N, Terasaki H, Sato M, Kondo M, Minoshima S, Hotta Y: Two novel mutations in the EYS gene are possible major causes of autosomal recessive retinitis pigmentosa in the Japanese population. *PLoS ONE* **7**(2): e31036, 2012.

インパクトファクターの小計 [6.91]

C. 筆頭著者が浜松医科大学以外の教室に所属し、共著者が当該教室に所属していたもの

1. Taniya T, Tanaka S, Yamaguchi-Kabata Y, Hanaoka H, Yamasaki C, Maekawa H, Barrero RA, Lenhard B, Datta MW, Shimoyama M, Bumgarner R, Chakraborty R, Hopkinson I, Jia L, Hide W, Auffray C, Minoshima S, Imanishi T, Gojobori T. A prioritization analysis of disease association by data-mining of functional annotation of human genes. *Genomics*. **99**(1):1-9, 2011.

インパクトファクターの小計 [3.33]

(4) 著 書

A. 筆頭著者が浜松医科大学の当該教室に所属していたもの

1. 大坪正史、清水信義、藪島伸生：第3章 疾患・臨床情報リソース (1) 疾患症状データベース、編集/有田正規、実験医学増刊号 Vol.29 No.15 使えるデータベース・ウェブツール (日本発のデータベース戦略から、ゲノム・疾患情報の有効活用まで)、羊土社、東京、pp144-151、2011
2. 大坪正史、清水信義、藪島伸生：8. 遺伝子検査に基づく診療の実践 (E. 遺伝情報)、編集: 一般社団法人 日本臨床検査同学院 遺伝子分析科学認定士制度委員会、遺伝子分析科学、株式会社宇宙堂八木書店、東京、pp102-106、2011

5 医学研究費取得状況

	平成 23 年度	
(1) 文部科学省科学研究費	4 件	(580 万円)
(2) 厚生労働省科学研究費	0 件	(0 万円)
(3) 他政府機関による研究助成	5 件	(650 万円)
(4) 財団助成金	0 件	(0 万円)
(5) 受託研究または共同研究	0 件	(0 万円)
(6) 奨学寄附金その他 (民間より)	0 件	(0 万円)

(1) 文部科学省科学研究費

大坪正史 (代表者) 大石健太郎, 細野克博 基盤研究 (C) 「緑内障の分子機構追究: オプチニューリン結合蛋白の in utero 機能抑制解析」360 万円 (継続・平成 21~23 年度) (23 年度分: 60 万円)

蓑島伸生 (分担者), 森則夫 (代表者), 他 基盤研究 (B) 「自閉症の生物学的超早期診断法の開発に関する研究」(継続・平成 22~24 年度) (23 年度分担金: 240 万円)

大石健太郎 (代表者) 細野克博, 尾花明, 堀田喜裕, 蓑島伸生 基盤研究 (C) 「動物モデルを用いた加齢黄斑変性の罹患感受性候補遺伝子の同定と遺伝子診断への応用」340 万円 (継続・平成 22~24 年度) (23 年度分: 110 万円) .

蓑島伸生 (代表者) 大石健太郎, 大坪正史, Thanseem Ismail, 他 基盤研究 (C) 「新たな視点からの緑内障発症遺伝子要因の追究: ゲノムコピー数多型 (CNV) の解析」400 万円 (新規・平成 23~25 年度) (23 年度分: 170 万円)

(3) 他政府機関による研究助成

蓑島伸生 (分担者), 大泉 康 (代表者), 他 農林水産省<研究種目: 柑橘類果皮を利用した抗認知症機能性食品の開発に向けた基盤技術の開発> 「長寿にともなう失明疾患から日本人を守る遺伝子と神経保護作用を有する機能性食品の効果の追究」(新規・平成 23~25 年度) (23 年度交付額: 450 万円)

大坪正史 (代表者) 若手研究プロジェクト (浜松医科大学) 「筋萎縮性側索硬化症との発症起因の共通性を起点とした新たな視点からの緑内障発症機構解析」70 万円 (新規・平成 23 年度)

大石健太郎 (代表者) 若手研究プロジェクト (浜松医科大学) 「萎縮型加齢黄斑変性の進行抑制への応用を目指したラット網膜光障害の感受性責任遺伝子の同定」50 万円 (新規・平成 23 年度) .

高 潔 (代表者) 大学院生研究支援経費 (浜松医科大学) 「Functional Analysis of Optineurin Using a Regional Truncated Series of Constructs- Towards the Elucidation of the Onset Mechanism of Primary Open-Angle Glaucoma」30 万円 (新規・平成 23 年度)

Thanseem Ismail (代表者) 若手研究プロジェクト (浜松医科大学) 「Copy Number Variation and

7 学会活動

	国際学会	国内学会
(1) 特別講演・招待講演回数	0 件	0 件
(2) シンポジウム発表数	0 件	0 件
(3) 学会座長回数	0 件	0 件
(4) 学会開催回数	0 件	0 件
(5) 学会役員等回数	0 件	0 件
(6) 一般演題発表数	1 件	

(1) 国際学会等開催・参加

5) 一般発表

ポスター発表

1. Ohishi K, Hosono K, Obana A, Hotta Y, Hiramitsu T, Minoshima S.: Genetic Analysis of Rat Strain-dependent Difference in the Susceptibility to Retinal Photic Injury and Mapping Possible Susceptibility Loci. *4th International Conference on Health and Longevity Sciences (ICHALS)*, Oct 2011, Shizuoka.

(2) 国内学会の開催・参加

4) 座長をした学会名

1. 蓑島伸生： 日本人類遺伝学会 第 56 回大会. 一般演題（口演）「臨床遺伝学 6（感覚器・その他）」平成 23 年 11 月（幕張）

(3) 役職についている国際・国内学会名とその役割

1. 蓑島伸生：日本遺伝子診療学会 理事
2. 蓑島伸生：日本人類遺伝学会 編集委員

8 学術雑誌の編集への貢献

	国内	外国
学術雑誌編集数（レフリー数は除く）	0 件	0 件

(3) 国内外の英文雑誌のレフリー

1. 蓑島伸生：*Human Mutation*（米国） 2 回

9 共同研究の実施状況

	平成 23 年度
(1) 国際共同研究	0 件

(2) 国内共同研究	4 件
(3) 学内共同研究	4 件

(2) 国内共同研究

1. 尾花明 (聖隷浜松病院・眼科) : 動物モデルを用いた加齢黄斑変性の罹患感受性候補遺伝子の同定と遺伝子診断への応用
2. 清水信義 (慶應義塾大学 先導研 GSP センター)、撰南大ほか : ヒト疾患関連遺伝子の原因変異及び関連多型に関する総合知識ベース *MutationView* の構築
3. 静岡県立大学ほかコンソーシアム : 柑橘果皮由来成分の緑内障に関する基礎的研究
4. 産業技術総合研究所:大量 cDNA 塩基配列情報の体系的解析によるヒトゲノムからの知識発見

(3) 学内共同研究

1. 眼科 : 動物モデルを用いた加齢黄斑変性の罹患感受性候補遺伝子の同定と遺伝子診断への応用/眼科遺伝性疾患の原因遺伝子追究と突然変異の解析 (網膜色素変性症)
2. 脳神経外科、実験実習機器センター : 突然変異の解析 (グリオブラストーマ)
3. 精神科: CNV マイクロアレイ解析 (自閉症遺伝子探索)
4. 耳鼻科 : 難聴関連疾患の原因遺伝子追求と突然変異の解析

12 研究プロジェクト及びこの期間中の研究成果概要

1. 加齢黄斑変性症責任遺伝子の探求

加齢黄斑変性 (AMD) の易罹患性に寄与する遺伝子は複数報告されてきたが、寄与の大きい遺伝子は未知である。ラットに強い可視光線を照射することで、AMD に類似の症状 (網膜光障害) が見られる。また、AMD の発症が長期間の太陽光曝露と関連するという報告もあり、ラット網膜光障害が AMD の動物実験モデル (網膜光障害実験モデル) として使われている。本研究では、ラット網膜光障害実験モデルにおける光障害の感受性がラットの系統に依存することに着目し、その遺伝的差異の責任遺伝子を同定して、AMD の易罹患性の責任遺伝子候補として検証することを目的としている。

(1) 動物モデルを用いた加齢黄斑変性の罹患感受性候補遺伝子の同定

これまでに我々は、ラット網膜光障害実験モデルにおける光障害感受性系統と耐性系統を交配し、F-1 ラットを作製し、光障害感受性が耐性に対して常染色体優性遺伝形質であることを明らかにした。さらに、F-1 と劣性系統 (耐性) を戻し交配して作製した戻し交配第 1 世代 (BC-1) ラット群から感受性 BC-1 個体を選出し、戻し交配を繰り返す「連続戻し交配」を行ってきた。光障害の感受性の判定には、モリス水迷路での泳ぎの所要時間による視機能査定を用いた。

本年度は、BC-4 個体の網膜変性の病理組織学的な解析を昨年に引き続き行い、さらにそれらのゲノムに対してマイクロサテライト解析を行った。病理組織学解析は各個体から眼球を摘出後、眼病理標本を作製し、網膜全体の長さに対する視細胞や色素上皮細胞が変性・消失していた領域の長さの割合を計測し、光照射後 4.5 日目の水迷路実験の泳ぎの所要時間およびマイクロサテライト解析の結果との関係について総合的に検討した。前年度までに我々は網膜光障害感受性に関わる責任染色体領域を 2 染色体のそれぞれ約 10 Mb の 2 領域にまで絞り込んできたが、本年度は、光障害感受性に寄与する遺伝子領域を 1 領域 (約 4 Mb) にまで絞り込むことができた。他方の遺伝子領域は網膜変性に伴い水迷路での泳ぎの所要時間を長くすることに寄与するが、網膜光障害の感受性に直接は関係しないことも明らかとなった。

(大石健太郎)

(2) 加齢黄斑変性患者および健常者からの血液検体の収集

網膜光障害の感受性を支配する遺伝子が、AMD の易罹患性に寄与する遺伝子である可能性を検証する目的で、同疾患患者の血液検体の収集を開始した。本年度は、AMD 患者および健常者の合計 285 人分の血液検体を収集した。

(大石健太郎)

(3) ノビレチンの網膜光障害に対する神経保護効果の検討

漢方生薬陳皮の成分ノビレチン(nobiletin)は、動物実験レベルにおいて、脳に対して神経保護効果(抗痴呆作用)を有することが報告されている。この効果に着目し、同じく中枢神経系に属する網膜への神経保護効果の検討を、ラット網膜光障害実験モデルを用いて行っている。

(大石健太郎)

2. 緑内障原因遺伝子 OPTN と相互作用蛋白の解析

人為的部分欠失導入遺伝子を用いたOPTNタンパクの機能解析と、ERストレスおよび蛋白品質管理系の解析を行った。また、抗酸化能を有する機能食品の緑内障への有効性についても検討をくわえた。

(1) アミノ酸保存性に基づいたオプチニューリンのドメインと機能の関連解析

・人為的部分欠失 OPTN の構築

OPTN 蛋白を、機能およびアミノ酸配列の相同性を有する NEMO タンパクとの相同性解析の結果に沿って4領域に分け、それら4領域をそれぞれ欠如する4種類のOPTN変異体Lc1st~4thを作製して、培養細胞へ導入し種々の解析を行っている。細胞内局在に関しては、OPTNにのみ存在する第2領域を欠く変異体Lc2ndだけは、細胞質に加え、核にも局在するが、正常OPTN及び第1、3及び4領域の欠失体は細胞質にのみ局在することを、昨年度までに明らかにしていた。本年度は、これが相互作用タンパク Rab8 との結合に起因する可能性を確かめるために、新規OPTN変異体(LcRab8、LcForeRab8、LcRab8Back、Phosph.Mut.)を構築した。また、後述のHMC複合体の形成を検討するために、既知機能ドメイン欠失OPTN(LcRIP、The4th、LcZincF)も構築した。

(高 潔*、大坪正史) *大学院生

・OPTN 複合体/高分子量バンドの発見と解析

過酸化水素刺激した場合に、還元剤を用いる通常のSDS-PAGE後、抗OPTN抗体によるウェスタンブロットで高分子量領域に顕著なバンドを見出した。このバンドは、高分子量のタンパク複合体(High Molecular Weight Complex; HMC)の存在を示唆し、移動度から推測される分子量はOPTNの三量体の分子量とほぼ一致した。TNF刺激では、HMCと思われるバンドは見られなかった。また、過酸化水素刺激した場合でも、C末端側の第4領域を欠如するLc4thの場合には、この高分子量のバンドは観察されなかった。さらに、緑内障患者で発見された変異E50Kを有するOPTNの場合には、過酸化水素刺激なしにこの高分子量のバンドが見られることを見出した。しかし、他の変異体では見られなかった。現在、このHMCの組成を解析するために、質量分析計による分析の準備をおこなっている。

(高 潔*) *大学院生

(2) 筋萎縮性側索硬化症との発症起因の共通性を起点としたOPTNによる緑内障発症機構解析：タンパク品質管理機構/ERストレスの観点から

・変異位置の解析と変異プラスミドの作成

緑内障の変異が存在する位置は、OPTN遺伝子産物のC端およびN端側に集中している。それに比し、ALSの原因変異は、中央部にも多く存在する。我々は、OPTNと相同性を有し、NF B活性化に関してOPTNに拮抗して働くNEMOとの相同性から、OPTNをその一次構造上で第1～第4領域に区分した(上述)。そのうちOPTNにのみ存在する第2領域が、OPTN特有のERAD活性に関連する可能性を想定した。昨年度までにこれらの領域をそれぞれ欠損する短縮遺伝子および緑内障原因変異遺伝子は作成済みである。本年度は、ALSの変異を導入したOPTN遺伝子変異体を作成した。

(高 潔*、大坪正史) *大学院生

・SLC4A2の評価

我々が発見したOPTN結合蛋白であるSLC4A2のp.G26Eアミノ酸置換体について、2種類の蛋白が結合している時のみシグナルが検出できるPLA法を用いて解析した。その結果、シグナルが空胞様異常構造の周囲に顕著に集積し、その際、SLC4A2のp.26G型に比してp.26E型の方が当該異常構造の発生頻度が低いことを見出した。さらに、ウェスタンブロット解析により、p.26E型のSLC4A2は一部が断片化することも明らかになった。このことから、SLC4A2がタンパク品質管理の一端を担い、断片化により空胞様異常構造という生き残りのための構造の構築が不十分となることが、緑内障発症の原因となる可能性も示唆された。また、この集積は、緑内障におけるE50K変異OPTNを細胞に導入した際に認められる細胞内顆粒状局在とは異なるものと考えられる。

(大坪正史)

・部分分解の検討

各種タンパク分解経路に関する阻害剤を用いて、SLC4A2のp.G26E変異における部分分解への影響を検討した。Proteasome阻害剤処理した場合のみ、断片化されたバンドの量が増加した。部分分解の機序は今だ明らかではないが、少なくとも、部分分解されたSLC4A2は、Proteasome経路により分解されることが推測された。

(大坪正史)

・OPTNのSLC4A2との結合領域の同定

上述の人為的部分欠損OPTN変異体Lc1st~4thを用いて、SLC4A2との共遺伝子導入後の共免疫沈殿法により、結合部位の同定を試みた。OPTN特異的な第2領域を欠損した場合、SLC4A2との結合が見られず、第4領域欠損体でも結合能低下の傾向が認められた。第4領域は、様々な蛋白と結合する部位であることは知られており、また、ユビキチン結合領域が含まれることから、これら2つの領域は、ERAD活性にとっても重要であると推測される。

(大坪正史)

(3) 緑内障関連現象へのノビレチンの効果の検討

緑内障および筋萎縮性側索硬化症(ALS)の原因遺伝子オプチニューリン(OPTN)が有する「NF B活性阻害能」や、我々が見出した「蛋白品質管理機能」に関するノビレチン(NOBI)の効果の可能性を検討した。培養細胞系でのTNF および過酸化水素刺激によるNF Bの活性化にNOBI(30 M)が与える効果を、ルシフェラーゼレポーターアッセイにより検討した。さらに、NOBIの作用点の詳細解析のために、NOBI添加の前に細胞にOPTNを過剰発現(OPTN遺伝子事前導入)させて、NOBIとOPTNの相乗効果の有無を確認した。シグナル伝達経路の活性化については、各タンパクおよび

リン酸化に対する特異的抗体を用いて検出した。その結果、以下の結果を得た。1) TNF および過酸化水素刺激によるNF B活性化に対してNOBが阻害効果を示すことを見出した。2) 前記のNF B活性化は、OPTN遺伝子導入により阻害されることが知られているが、NOB添加に際してOPTN遺伝子事前導入を行ったところ、NOBの効果と相加的に作用することを発見した。3) NF B活性化機序をシグナル伝達分子のリン酸化などの挙動で検討し、NOBの作用点がCanonical PathwayとAtypical Pathwayの合流点以降にあると推測した。緑内障/ALS患者において、疾患原因遺伝子の一つであるOPTNに変異があることで、OPTNのNF B活性化に対する抑制能が低下することが、疾患の要因の一つと考えられている。NOBがNF B活性化に関する抑制能を有することが確認できたため、OPTN変異を有する緑内障/ALS患者（未発症者）がNOBを摂取すれば、発症や進行の抑制効果が得られる可能性があることが推測される。

(大坪正史)

(4) NRLおよびオプチニューリンの蛍光抗体二重染色の染色条件の検討

杆体特異的に発現・作用する転写因子である Neural Retina Leucine zipper (NRL)およびオプチニューリン(OPTN)の杆体細胞内相互作用に関する研究の一環として、これらの網膜内局在について検討している。ラット眼組織を用いた蛍光抗体二重染色のための最適な染色条件を探るために、包埋方法（パラフィン切片、凍結切片）、抗原賦活化法（熱、酸、アルカリ、有機溶媒、還元剤、界面活性剤、タンパク質分解酵素、DNA分解酵素などによる前処理）を比較・検討し、それぞれの蛍光抗体染色に適し、さらにそれらの二重染色に適した染色条件の検討を行っている。

(大石健太郎)

3. 遺伝性・先天性眼疾患の遺伝子解析

網膜色素変性症 (Retinitis Pigmentosa, RP)

網膜色素変性 (Retinitis Pigmentosa, RP) は、視細胞と網膜色素上皮の機能を原発性、びまん性に障害する遺伝性、進行性の疾患群である。RPの遺伝形式は常染色体優性遺伝 (ad)、常染色体劣性遺伝 (ar)、X連鎖性遺伝の3種類で見られ、これまでに55個の原因遺伝子が同定されている。本疾患に対する有効な治療法の開発のためには遺伝子レベルでの病因解明が必要である。本研究は、日本の基幹施設から収集したarRP患者検体を用いて、他国のarRP家系で変異の頻度が高いと報告されている原因遺伝子USH2A(Usher syndrome 2A)の変異のスクリーニングを行い、日本人RP患者におけるUSH2A変異の寄与の程度を調べるとともに、変異情報を蓄積してデータベースを構築し、日本人におけるRP患者のUSH2Aの変異と病態の対応関係の基礎データを創出することを目的としている。本年度は本学眼科外来で詳細な問診と眼科的検査により確定診断された32名のarRP患者を遺伝子解析の対象として、PCRゲルエクソジェン法を用いてUSH2Aの変異解析を開始した

(趙 洋*1、細野克博*2、堀田喜裕*2) *1 眼科大学院生、*2 眼科学講座

4. 日本人自閉症の遺伝子コピー数の変異とゲノムワイド相関研究

日本人の自閉症発症におけるコピー数多型 (CNV) の関与を調べるために、以下の実験を行った。180万種のDNAマーカーを搭載したゲノムワイドヒトSNP *Nsp/Sty* 6.0アレイを用いた。現在までに145人の患者および85人の無関係正常対照の検体に上記アレイを用いた。患者のうち108人については両親の検体も用いた。得られた初期データを品質管理 (QC) プログラムにかけ、QC値 >0.4をその後の解析の採用基準とした。低QC値の検体は、基準に合致するまで実験を繰り返し、全検体について基準合致を達成した。CNVの解析にはアレイ企業供給のソフトウェアではなく、PennCNV (ペンシルバニア大学製) を用いた。CNVとしての認定には「LogR標準偏差値 (LRR_SD)

<0.35」と「連座プローブ数>20」の2条件を用いた。検出されたCNV数は37.21箇所/患者であった。そのうち88%は親と共通のCNV (iCNV) であった。平均4.05箇所/患者は新規生成CNV (dCNV) であった。dCNVの56.3%は、その領域内にエキソンを含んでいた。また、dCNV/iCNVのうち欠失型は、箇所数で74.5%/52.4%、ゲノム長で69%/33.6%であった。これらより、新規生成の欠失型CNVが発症に重要であることが示唆された。発症に重要なdCNVを決定するために、各CNVを、その領域内の全プローブの平均LogR値 (mLRR) を用いて評価した。その結果、計140箇所のdCNVが高信頼度を示した。そのうち、124のdCNV領域がエキソンを含んでおり、dCNVにより遺伝子機能に影響があるものと予測される。それら124のdCNV領域の遺伝子のうち少なくとも5個は、その既知(または仮想される)機能から神経系の発生・発達に関連があることが想定でき、当該患者では欠失していたため、自閉症関連遺伝子の候補と考えられる。

(Thanseem Ismail*) *当研究室特任研究員・精神科外国人訪問研究員

5. 遺伝子疾患変異データベースの構築と公開

MutationView Hamamatsu : 遺伝子変異データベースのデータの増補と公開

慶應義塾大学医学部分子生物学教室との共同研究で以前から構築してきた遺伝子変異データベース MutationView に関して、本学独自の疾患サーバーを構築している。現在の公開中の総データ数は、933 疾患、425 遺伝子、31,016 件の変異データ (5621 報の文献から構築) である。本学独自の Disease Server としてのデータ収集も順次おこなっている。現在までに、眼底白点症、色素性乾皮症、トリコチオディストロフィ、白内障など皮膚疾患、眼疾患に加え、てんかん原因遺伝子 (EPM2A、EPM2B、KCNQ2) も収集し、32 遺伝子、67 疾患に達している (URL は、<http://hama-mutv.mpb.hama-med.ac.jp/>)。

(大坪正史、藁島伸生)

15 新聞、雑誌等による報道

1. 「網膜色素変性症 日本人に多い遺伝子異常判明」朝日新聞、2012年2月23日