

BAC アレイ CGH 法により日本人集団に認められたコピー数変異 (CNV) : 比較的まれな CNV のまとめ[§]

Copy-number Variations Observed in a Japanese Population by BAC Array CGH: Summary of Relatively Rare CNVs

佐藤康成 佐々木圭子 下市裕子 杉田恵子 片山博昭 高橋規郎

要約

コピー数変異 (CNV) はヒトの遺伝的多様性に寄与していると考えられている。外見上健康な日本人の大規模な集団における CNV およびその性格に関する報告は非常に限られている。本報では、バクテリアの人工染色体マイクロアレイを基盤とした比較ハイブリダイゼーション法 (BAC-aCGH) を用いて、213 人の血縁関係のない日本人を調べた結果を報告する。前報では、高頻度の多型 CNV (頻度 5.0% 以上) に焦点を当てたデータをまとめた。しかし、近年「一般的な病気 - まれな多型」と呼ばれる仮説を支持する研究者により、まれな多型が注目を集めている。今回は、我々の調査集団において 10 人よりも少ない頻度で同定された CNV を報告する。ゲノム中の異なる 52 個の BAC クローン領域に合計 126 個の CNV を認めた。52 個の BAC クローン領域のうち 27 個においては、観察された CNV は 1 人のみであった。この調査で見つかった CNV の大部分は、他の研究で調べられた日本人には認められていなかった。家族調査が行われた結果、これらの CNV は片方の親から遺伝していることが示された。

[§] 本報告書は *J Biomed Biotechnol* Volume 2012, Article ID 789024, 10 pages (doi: 10.1155/2012/789024) に掲載されたものであり、その正文は同掲載論文のテキスト (英文) である。この日本語要約は、日本の読者の便宜のために放影研が作成したが、本報告書を引用し、またはその他の方法で使用するときは、同掲載論文のテキスト (英文) によるべきである。