

初期胚¹期変異は、生体内での体細胞と生殖細胞のダイナミクス²を解き明かす

哺乳類では、細胞分裂に伴い新たな突然変異³が自然発生することが知られています。しかし、受精卵から始まる細胞分裂の過程でその突然変異がどのように生じるか、を調べることはこれまで困難でした。

今回の研究では、成体（大人の）マウスの生体試料について、次世代シーケンサー⁴を用いて調べることで受精卵だった頃に遡り、受精後の細胞分裂ごとにどのような突然変異が発生したか、その履歴を追跡することを可能にする新技術の開発に成功しました。また、初期胚期には、細胞分裂あたり平均して1箇所突然変異（DNA配列の変化）が発生することなども明らかにしました。

この技術は、細胞分裂とともに自然発生する突然変異を用いることから、ヒトの初期発生を対象とした同様の解析にも応用可能と考えられます。また、これまでアクセスすることが難しかった「受精後の細胞の系譜」が明らかになるため、「哺乳類の個体発生のメカニズム」や「各種疾患の発症メカニズム」の解明を大きく進展させる技術だと考えられます。

将来的には、医療分野等で利用されていくことも期待されます。また、放射線や変異原物質⁵などにさらされた際の突然変異の発生メカニズムや、それらが生体に及ぼす影響を解明するための技術としても利用されていくと考えられます。

【注釈】

¹初期胚：受精後の多細胞生物の初期段階を指します。

²ダイナミクス：細胞が変動する過程のことです。

³突然変異：

遺伝情報を担うゲノム DNA の並び順（配列）が変わることで、ヒトの場合、両親から子どもにゲノム DNA が伝播でんぱされる際に、1世代あたり70～100箇所程度の突然変異が発生することが知られています。

⁴次世代シーケンサー：

ゲノム DNA の核酸（細胞の中心にある細胞核に存在する物質）の配列を調べるための装置で、近年、技術発展を遂げており、ヒトやマウスのゲノム DNA の全配列の解読も現在では容易に実施できます。

⁵変異原物質：DNA に損傷を与え、DNA 配列の変化、すなわち、突然変異を誘発する物質のことです。

doi. 10.1101/gr.276363.121

*doi (digital object identifiers) とは、ほとんどのデジタル情報に与えられた、コンテンツ

(論文や作品等) 独自の不変番号で、インターネットの検索を通じてオンライン資料を特定するために用いられます。

本資料は、専門家でない方向けに出来るだけわかりやすく解説することを最優先しています。そのため専門的な内容は割愛しており、論文内容を完全に再現しているものではありません。より詳しい内容は専門の学術誌に掲載された論文をご覧ください。