

「統合失調症および自閉症の大規模遺伝子解析」

Comprehensive Genetic Analyses of Schizophrenia and Autism



吉川 武男

理化学研究所脳科学総合研究
センター
チームリーダー，医学博士

1984 年大阪大学医学部医学科卒業。東京医科歯科大学医学部講師を経て 1999 年より現職。

YOSHIKAWA, Takeo, MD, PhD

Head, Laboratory for Molecular Psychiatry,
RIKEN Brain Science Institute

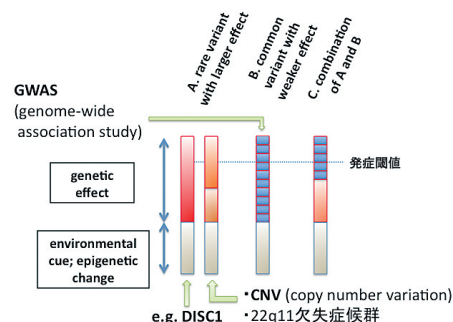
1984 Graduated from Osaka University School of Medicine. 1999
Lecturer, Department of Neuropsychiatry, Tokyo Medical and
Dental University.

■ 研究内容

現代社会において，社会的行動の障害が大きな問題になっている精神の病的な状態として，統合失調症と広汎性発達障害（自閉症スペクトラム）があげられる。前者は思春期前後に好発し，一般人口の約1%が罹患する。後者は近年増加傾向にあり，罹患率は1%前後という報告もある。両疾患とも発症のメカニズムは未だ不明ながらも多因子が関与していると考えられている。その中でも遺伝的要因が大きいと見積もられている。ただ，個々の遺伝子やゲノム多型の効果は小さいと報告されているので，統計的に信頼性のある結果を得るには数多くのサンプルの解析が必要である。我々の研究室は，統合失調症および自閉症のサンプル（DNA）を数千の単位で保有しているが，さらにサンプルの収集を進めると共に，統合失調症および自閉症の包括的な危険因子を同定すべく大規模（サンプルサイズおよび解析遺伝子多型数の両面において）遺伝子解析を行う。これら研究と並行して，国立大学法人東京大学で行われる統合失調症および広汎性発達障害の脳画像解析と遺伝子解析を支援するため，大規模サンプルでの再現解析を含めた支援業務を行う。また，国立大学法人東京医科歯科大学で行われる発達の臨界期を考慮した統合失調症モデル動物で得られた疾患関連遺伝子のヒトサンプルでの確認研究を推進する。以上の研究を通して，社会的行動障害の克服への道筋を明示する研究開発を行う。

■ Research works

In the contemporary societies of Japan and other countries, schizophrenia and autism spectrum disorders (ASD) are the two major mental illnesses that give heavy burden to people. Schizophrenia develops around puberty and the life-time prevalence is about 1%. The occurrence of ASD is reported to increase dramatically in recent days, and some studies have reported its prevalence as near 1%. The etiologies of both disorders remain still elusive, but multiple risk factors are deemed to predispose to the manifestation. Among them, genetic contribution is estimated to be high, although each genetic polymorphism has only limited effect. Therefore the genetic analyses of those mental illnesses need a large number of samples to draw statistically valid conclusions. Our laboratories currently have thousands of DNA samples from schizophrenia, autism and healthy controls, and will continue to recruit additional samples. Using these samples, we will perform comprehensive genetic analyses by examining dense polymorphisms. In addition, we will support the studies done by the University of Tokyo, which aim to elucidate the causal relationship between brain imaging measures and genetic polymorphisms in schizophrenia and ASD. We will perform replication studies to see whether their findings can be extended to large cohorts. Tokyo Medical and Dental University is studying animal models of schizophrenia by focusing on a “critical period”. We will analyze the candidate genes that they identify, using our human samples. By such scientific endeavor, we will aim to develop measures helpful for preventing and treating sufferers.



図：精神疾患の原因の想定メカニズム

Fig. Illustration of potential mechanisms