

研究・調査報告書

報告書番号	担当
19	独立行政法人酒類総合研究所
題名（原題／訳）	
<p>The Genetic Effect of Copy Number Variations on the Risk of Alcoholism in a Korean Population 韓国住民におけるアルコール中毒リスクへのコピー数多型の遺伝的影響</p>	
執筆者	
<p>Joon Seol Bae, Myung Hun Jung, Boung Chul Lee, Hyun Sub Cheong, Byung Lae Park, Lyoung Hyo Kim, Jeong-Hyun Kim, Charisse Florida A. Pasaje, Jin Sol Lee, Kyoung Hwa Jung, Young Gyu Chai, Hyoung Doo Shin and Ihn-Geun Choi</p>	
掲載誌（番号又は発行年月日）	
Alcohol Clin Exp Res. 2012 Jan;36(1):35-42.	
キーワード	
韓国、アルコール中毒、コピー数多型	
要旨	
<p>過度のアルコール摂取による慢性的行動障害によって特徴づけられるアルコール中毒には、遺伝的要因が関与すると考えられている。ヒトゲノムでは近年、コピー数多型（CNV）が発見され、以前、考えられていたよりも、ヒトゲノムに多様性があることがわかってきた。多くの研究で CNV が複雑な病気に関連することが明らかになっており、本研究では、アルコール中毒と CNV の関係について調べた。Illumina Human HAP660W-Quad Bead Chip を用い、韓国人の 116 名のアルコール中毒患者と 1022 名の健全な被験者でゲノムワイドの遺伝子型判定を行った。アルコール中毒に関連する CNV 領域を同定するため、年齢と性別で調整して多変量ロジスティック回帰分析でゲノムワイド相関分析を行った。解析の結果、合計で 255732 の個人の CNV と 3261 の CNV 領域（1067 の共通の CNV 領域）が同定された。多変量ロジスティック回帰分析の結果、調整後、chr20:61195302-61195978 領域がアルコール中毒と顕著な相関があることがわかった。本研究で同定された多型のほとんどは以前、ゲノム多型データベースで報告された CNV と重複していた。3226 の機能的遺伝子を含むと同定された CNV は細胞質組織、膜結合オルガネラ、細胞組織、発生過程、細胞伝達、神経系、匂いや化学刺激の受容、嗅覚受容体活性に関連があるものであった。これらの CNV 領域はアルコール中毒の発生に寄与する可能性がある。</p>	