

研究・調査報告書

報告書番号	担当
25	独立行政法人酒類総合研究所
題名 (原題/訳) Genome-wide association study of copy number variants suggests <i>LTBP1</i> and <i>FGD4</i> are important for alcohol drinking. コピー数多型のゲノムワイドの相関研究が <i>LTBP1</i> と <i>FGD4</i> がアルコール摂取に重要であることを示唆する	
執筆者 Pei YF, Zhang L, Yang TL, Han Y, Hai R, Ran S, Tian Q, Shen H, Li J, Zhu XZ, Luo X, Deng HW.	
掲載誌 (番号又は発行年月日) PLoS One. 2012;7(1):e30860. Epub 2012 Jan 25	
キーワード コピー数多型、ゲノム、 <i>LTBP1</i> 、 <i>FGD4</i> 、アルコール摂取	
要 旨 アルコール依存 (AD) は精神医学的、生理学的アルコール依存で特徴づけられる複合疾患である。習慣的アルコール摂取を示す AD は高度に遺伝的である。本研究では、アルコール摂取に関連する感受性遺伝子を同定するため、2286名の白色人種を被験者とし、アフィメトリクス SNP6.0 ジェノタイピングアレイを用いてコピー数多型 (CNV) のゲノムワイドの相関研究を行った。また、1627名の中国人被験者でも同様にして確認を行った。この結果、CNV207 (p 値 1.91E-03)、CNV1836 (p 値 3.05E-03) がアルコール摂取に関連することがわかった。CNV207 と CNV1836 はそれぞれ <i>LTBP1</i> (870kb) と <i>FGD4</i> (400kb) 遺伝子の下流に位置した。 <i>LTBP1</i> は <i>TGFB1</i> の相互作用によってアルコール代謝に直接、関わる酵素を負に制御する。 <i>FGD4</i> は GABA _A 受容体の輸送、クラスタリングに重要で <i>CDC42</i> の活性化によってアルコール摂取に影響を与える。以上で見いだした CNV は AD に関わる遺伝的機構に寄与する可能性がある。	