

## 研究・調査報告書

報告書番号	担当
596	独立行政法人酒類総合研究所
題名 (原題/訳)	
Refined geographic distribution of the oriental ALDH2*504Lys (nee 487Lys) variant 東洋の ALDH2*504Lys (旧 487Lys)変異の正確な地理的分布	
執筆者	
Li H, Borinskaya S, Yoshimura K, Kal'ina N, Marusin A, Stepanov VA, Qin Z, Khaliq S, Lee MY, Yang Y, Mohyuddin A, Gurwitz D, Mehdi SQ, Rogaev E, Jin L, Yankovsky NK, Kidd JR, Kidd KK.	
掲載誌 (番号又は発行年月日)	
Ann Hum Genet. 2009 May;73(Pt 3):335-45.	
キーワード	
ALDH2*504Lys 変異、地理的分布	
要 旨	
<p>ミトコンドリアのアルデヒド脱水素酵素 (ALDH2) はヒトのアルコール代謝でもっとも重要な酵素の1つである。東洋の ALDH2*504Lys 変異型はドミナントネガティブとして働き、ヘテロ接合体で活性を大いに減少させ、ホモ接合体で活性がなくなる。この対立遺伝子はアルコール性肝疾患、遅発性アルツハイマー病、結腸直腸ガン、食道ガンなどの深刻な疾患と関連があるが、アルコール依存症発症を防ぐことがよく知られている。この変異について多くの論文が様々な言語で発表されており、多くの異なった集団における対立遺伝子の頻度についてデータを提供している。ALDH2*504Lys 変異の正確な地理的分布を明らかにするため、筆者らは 86 集団のサンプルから 4091 人の新たなデータを集め、366 集団のサンプルから 80691 人の発表データを集めた。この対立遺伝子は東アジアを除くと、他の世界各地では見られなかった。ALDH2*504Lys は中国南東部でもっとも高頻度に見られ、中国、日本、韓国、モンゴル、インドネシアのほとんどの地域でも見られが、中国南東から放射状に徐々に頻度は減少していた。中国中央南部からのハン族移住者よりも、中国南東の先住民で変異の頻度がより低いので、ハン族の中国人が東アジアの至る所に広がっていった時、彼らの移住によって ALDH2*504Lys が広まっていったと結論した。東アジアでもっとも発生率が高い食道ガンは ALDH2*504Lys と関連があると考えられている。これは摂取したエタノールが高濃度に存在する組織において、増加したアセトアルデヒドが有害な影響を及ぼすためと考えられる。一方、食道ガンと ALDH2*504Lys の分布は正確には相関していないが、これはこの仮説を反証するものではない。ALDH2*504Lys 変異の正確な地理的分布と疾患に関する研究は遺伝子、疾患、環境、文化の様々な関係の理解に役立つと考えられる。</p>	