GENOME MAP

ヒトゲノムマップ

ゲノムとは…

gene 遺伝子
＋) ome 全体　もしくは chromos ome　染色体
genome ゲノム（遺伝情報全体）

※ゲノムの名前の由来は2つの説が知られています。

ヒトの染色体には、長いものから順に1～22番と名付けられた22種類の常染色体と、XおよびYと呼ばれる性染色体があります。男性は常染色体を2セットとX、Yを1本ずつ、女性は常染色体を2セットとXを2本もっています。いずれの場合も合計は23対、46本になります。私たちは父親と母親から23本ずつの染色体を受け継いで生まれます。

それぞれの染色体には、長い二重らせん用の DNA（デオキシリボ核酸）が1本ずつ折り畳まれて収納されており、23本すべてをつなぐと、1mにもなります。**「ゲノムとは、この23本のDNAに含まれる遺伝情報全体（すべての遺伝子と非遺伝子領域を合わせた情報）のことなのです。**ヒトのゲノム情報をすべて解読するヒトゲノムプロジェクトでは、染色体ごとにDNAの暗号文（塩基配列）がくわし読まれました。ヒトゲノム全体に含まれる遺伝子の数は、約2万個「であると推定されています。

※タンパク質をコードする遺伝子数の推定値です。参照するデータベースにより多少推定値が異なります。また、之相的に推定値が更新されています。また、タンパク質をコードしない遺伝子が数多く存在することも近年知られています。

1 染色体番号
塩基対数 ―2億4900万 bp
遺伝子数 ―2056個

AMY1A
アミラーゼ（唾液）
・デンプン等を加水分解して体のエネルギー源となる糖に変換する酵素。
・ごはんをかむと次第に甘くなるのは、唾液中のこの酵素によって米のデンプンが分解され、糖ができるからである。

ACTA1
骨格筋アクチン
・筋肉をつくっている収縮性をもつタンパク質。
・体を構成する全タンパク質の重量の約10%を占める。
・ウサギの骨格筋から発見された。

TTN
パネタンパク質：タイチン
・筋肉が収縮するときに、パネとしてはたらくタンパク質。
・タンパク質をコードする配列は、ヒト遺伝子の中で最長の8万790塩基対。
・1μm以上と、非常に長い。

SHOX
身長伸長タンパク質
・X染色体、Y染色体に存在する遺伝子。
・SHOXタンパク質は、DNAに結合することでさまざまな遺伝子のはたらきを調整して、身長を伸ばす。

SRY
性決定遺伝子
・男性化に関わるタンパク質。
・ヒトの体は元々女性型になっているが、このタンパク質が作用すると精巣ができる。

ACE2
アンジオテンシン変換酵素：ACE2
・血圧や腎機能、水・電解質のバランスなどの調整に関わるタンパク質。
・新型コロナウイルス感染症（COVID-19）を引き起こすSARSコロナウイルス2（SARS-CoV-2）が、細胞表面にあるこのタンパク質に結合することで感染する。

遺伝子砂漠
・ゲノム上に点在する非遺伝子領域が延々と続く領域。
・不毛な領域と考えられていたが、近年様々な機能を持つことがわかってきた。

OPN1LW / OPN1MW
赤色識別遺伝子 / 緑色識別遺伝子
・OPN1LWは赤色を識別する際に、OPN1MWは緑色を識別する際に機能するタンパク質。
・そのいずれかのタンパク質が変異すると、赤と緑が判別しにくい色覚を持つことになる。

一家に1枚
ヒトゲノムマップ
詳しくはWEBへ
https://www.mext.go.jp/stw/index.html
（科学技術週間）

2 2億4200万 bp 1300個

RHO
明暗視タンパク質：ロドプシン
・光を吸収し、その信号を脳に伝えるタンパク質。
・明暗の変化に対応する。

3 1億9800万 bp 1076個

PDCD1
免疫チェックポイント受容体：PD-1
・炎症を抑えるなど免疫がはたらき過ぎない仕組みを担うタンパク質。
・他の細胞にあるPD-L1タンパク質などと作用すると、T細胞のはたらきが抑えられる。
・この仕組みを逆に利用して、T細胞からの攻撃を防いでいるがん細胞がある。
・PD-1を発見しがん治療へ応用した本庶佑博士は、ノーベル医学生理学賞を受賞した（2018年）。

4 1億9000万 bp 753個

DRD5
ドーパミン受容体D5
・行動のコントロールにかかせないドーパミンを受け取ることで、その作用を引き起こすタンパク質。
・タバコなどの嗜好品がやめづらかったり、麻薬などの薬物に依存してしまう原因は、脳内のドーパミンシステムのはたらきにある。

5 1億8200万 bp 883個

PRLR
プロラクチン受容体
・プロラクチンというホルモンの作用を引き起こすタンパク質。
・この作用により、母乳が出るようになる。
・プロラクチン18番染色体上のPRL遺伝子からつくられる。

6 1億7100万 bp 1050個

PRL
乳汁分泌ホルモン：プロラクチン
・赤ちゃんが生まれると、つくられるようになるホルモン。
・脳下垂体から放出され、乳腺を刺激する。

CMAH
シアル酸水酸化酵素（偽遺伝子）
・シアル酸の構造を、アセチル体からグリコリル体に変える酵素。
・この酵素の遺伝子は、ヒト以外の霊長類では機能しているが、ヒトでは退化している。
・生理学的機能はわかっておらず、今後の研究が期待される。

7 1億5900万 bp 1002個

FOXP2
発話と言語に関わる遺伝子
・発話や言語に関わる脳の領域をつくるのに重要な役割を果たすタンパク質。
・同じ遺伝子をヒトとチンパンジーで比較すると、2塩基のみが異なることがわかっており、この差がヒトに優れた言語能力をもたらした可能性がある。

8 1億4500万 bp 686個

GULOP
ビタミンC合成酵素（偽遺伝子）
・ビタミンCを合成する酵素。
・ヒトやチンパンジーは食物からビタミンCを摂取できるので、この酵素を必要とせず、この遺伝子は退化している。
・このように退化した遺伝子は偽遺伝子とよばれ、ヒトゲノム中に多数存在する。

9 1億3800万 bp 777個

ABO
ABO血液型遺伝子
・赤血球に目印をつける酵素。
・目印にはA型、B型の2種類があり、この組み合わせで血液型が決まる。
・目印がつかない場合はO型になる。

OCT3/4 SOX2 KLF4 c-MYC
多能性誘導因子
・これら4つの遺伝子を体細胞に導入すると iPS細胞（人工多能性幹細胞）ができる。
・多能性誘導因子は、マウスゲノム情報を用いてその候補が絞り込まれた。
・iPS細胞は再生医療や病気の発症メカニズムの研究などへの応用が期待されている。
・iPS細胞を作製した山中伸弥博士は、ノーベル医学生理学賞を受賞した（2012年）。

10 1億3400万 bp 729個

LIPF
脂肪分解酵素：リパーゼF
・脂肪を脂肪酸とグリセリンに分解する消化酵素。
・胃液に含まれる。

FAS
アポトーシス誘導タンパク質
・細胞が自分から進んで引き起こす細胞死（アポトーシス）を誘導するタンパク質。
・このことを応用して、がん細胞のみをアポトーシスに追いやり、治療に役立てようとする研究が行われている。

11 1億3500万 bp 1320個

HBB
ヘモグロビン構成タンパク質：β-グロビン
・ヘモグロビンを構成するタンパク質。
・このタンパク質の変異の中には赤血球が鎌状になるものがある。
・鎌状赤血球はこわれやすいため、患者は極度の貧血になり、死亡することもある。
・ただし、マラリアに対する抵抗性が上がるため、マラリア多発地帯では、この変異をもつ人も多い。

12 1億3300万 bp 1034個

COL2A1
コラーゲンⅡ型α1
・3本鎖のらせん構造をした繊維状タンパク質。
・体や臓器の形を整える役割をもつ。
・体を構成するタンパク質の重量の25%前後を占める。
・加熱すると、らせんがほどけて水溶性のゼラチンになる。

INS
インスリン
・血糖値を調節するホルモン。
・すい臓から放出され、筋肉や脂肪組織、肝臓などに作用する。

CD4
ヘルパーT細胞タンパク質：CD 4
・ヘルパーT細胞を特徴付けるタンパク質。ヘルパーT細胞は他のT細胞やB細胞に指令をくだし、病原体などを体外からの異物から体を守る免疫システムの司令塔としての役割を担っている。
・アレルギーとも関係する。

ALDH2
アルデヒド分解酵素2
・アルコールから生成される有毒なアセトアルデヒドを無毒な酢酸に変える酵素。
・お酒に弱い人は、この酵素のはたらきが弱い。

13 1億1400万 bp 322個

HTR2A
セロトニン受容体2A
・感情や意識に関与するセロトニンを受け取り、その作用を引き起こすタンパク質。
・精神安定剤や抗不安剤の中には、このタンパク質と結合することで、本来のセロトニンの機能をブロックして効果を得るものがある。

14 1億7000万 bp 818個

IGH@
免疫グロブリンH鎖群
※@は遺伝子群を示す
・抗体は免疫グロブリンというタンパク質で、H鎖とL鎖からできている。
・この遺伝子からは様々な種類のH鎖がつくられ、多くの種類の抗体ができる。
・この仕組みを明らかにした利根川進博士は、ノーベル医学生理学賞を受賞した（1987年）。

15 1億2000万 bp 612個

EYCL1&3
瞳の色遺伝子
・瞳（虹彩）の色は、EYCL1とEYCL3の組み合わせで決まり、茶、緑、青色のいずれかになる。
・茶色：父母から受け継いだ2つのEYCL3のうち1つでも正常である場合。
・緑色：EYCL3の2つともが変異し、かつ、2つあるEYCL1のうち1つでも正常である場合。
・青色：EYCL3の2つともが変異し、さらにEYCL1の2つともが変異している場合。

16 9000万 bp 860個

PER1
体内時計調節タンパク質
・体内時計をコントロールするタンパク質。
・睡眠、血圧、体温などのリズムを約24時間周期で調節している。
・このタンパク質は昼間活発にはたらき、夜間はほとんどはたらかない。
・体内時計は光によってリセットされる。

TP53
がん抑制遺伝子：p53
・細胞分裂をコントロールしているタンパク質。
・この機能が失われると、細胞増殖のブレーキ機能がおかしくなり、がんに近づいてしまう。

CDH1
細胞接着タンパク質：E-カドヘリン
・細胞と細胞を接着するタンパク質。
・組織形成に重要。
・転移するがん細胞の中には、このタンパク質の機能を高めてがんの転移を防ごうとする研究が進められている。

17 8300万 bp 1184個

18 8000万 bp 269個

19 5900万 bp 1472個

20 6400万 bp 545個

21 4700万 bp 236個

22 5100万 bp 495個

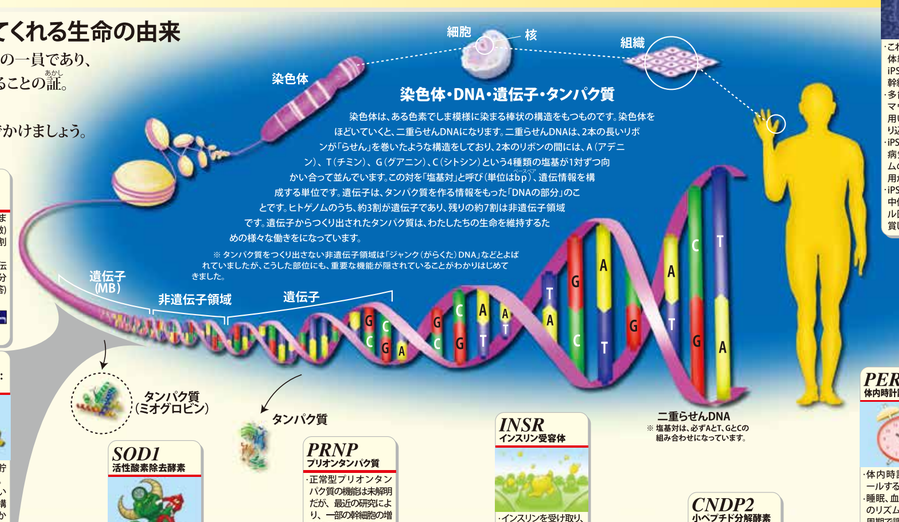
X 1億5600万 bp 857個

Y 5700万 bp 64個

ここまでわかった!! ヒトゲノム

ゲノムが教えてくれる生命の由来

ゲノムとは、地球生物の一員であり、あなたがあなたであることの証。
さあ、このマップで、ヒトゲノムの解読にでかけましょう。



染色体・DNA・遺伝子・タンパク質

染色体は、ある色素でしま模様に染まる棒状の構造をもつものです。染色体をほどいていくと、二重らせんDNAになります。二重らせんDNAは、2本の長いリボンが「らせん」を巻いたような構造をしており、2本のリボンの間には、A（アデニン）、T（チミン）、G（グアニン）、C（シトシン）という4種類の塩基が1対ずつ向かい合って並んでいます。この対を「塩基対」と呼び（単位はbp）、遺伝情報を構成する単位です。遺伝子は、タンパク質を作る情報をもった「DNAの部分」のことです。ヒトゲノムのうち、約3割が遺伝子であり、残りの約7割は非遺伝子領域です。遺伝子からつくり出されたタンパク質は、わたしたちの生命を維持するための様々な働きをになっています。

※ タンパク質をつくり出さない非遺伝子領域は「ジャンク（がらくた）DNA」などとよばれていましたが、こうした部位にも、重要な機能が隠されていることがわかりはじめてきました。

MAPK1
シグナル伝達酵素：マッキナーゼ
・細胞の外からのさまざまなシグナル（刺激）に応答し、伝える役割をもつ酵素。
・さまざまなシグナル伝達系（細胞増殖、細胞分化、発生、ストレス応答）で中心的役割を担う。

MB
酸素貯蔵タンパク質：ミオグロビン
・筋肉細胞中で酸素の貯蔵に関わるタンパク質。
・X線結晶構造解析という手法により、3次元構造が、はじめて明らかにされたことで有名。
・圧迫等で筋組織が損傷を受けると、このタンパク質が血液中に大量に放出され、急性腎不全を引き起こす。
・これは捻挫症候群と呼ばれている。

SOD1
活性酸素除去酵素
・活性酸素を除去する酵素。
・活性酸素はDNAにキズをつけて細胞をがん化させたり、生体組織や細胞にキズをつけて老化させたりする。

PRNP
プリオンタンパク質
・正常型プリオンタンパク質の機能は未解明だが、最近の研究によれば、一部の幹細胞の増殖を促していることがわかってきた。
・このタンパク質が変異すると、正常のプリオンを変異型に変化させるという感染性をもつクロイツフェルト・ヤコブ病やBSE（牛海綿状脳症、狂牛病）の原因となる。

INSR
インスリン受容体
・インスリンを受け取り、その作用を引き起こすタンパク質。
・その作用の結果、細胞内に血液中のブドウ糖（血糖）がエネルギーとして取り込まれるので、血糖値が下がる。
・インスリンは11番染色体上のINS遺伝子からつくられる。

CNDP2
小ペプチド分解酵素
・アミノ酸数個が連なったペプチドをアミノ酸に分解する酵素。
・タンパク質の消化作用によってできたペプチドをさらに細かくする。

EGFR
ヒトゲノムマップ
詳しくはWEBへ
https://www.mext.go.jp/stw/index.html
（科学技術週間）

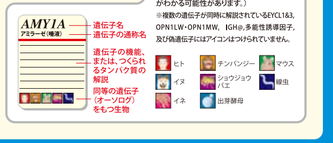
DNAにかかれた生命の暗号集

あなたを形づくる60兆の細胞のそれぞれが、30億文字からなるヒトゲノム（暗号集）をもっています。

このマップの見かた

このマップには、ヒトゲノムに含まれる全遺伝子（約2万個）のうち、さまざまな機能に関わる約1%分の遺伝子の名前と染色体上の位置が示されています。本来、遺伝子名はアルファベットと数字で表されますが、このマップでは、「通称名」で示されています。これらの「通称名」は、このマップを作る際に、その遺伝子がどのようなタンパク質をつくり出すのかがわかるように考案したものです。また、書かれている遺伝子のうち1割程度に詳しい解説が加えられています。解説文には、その遺伝子を持つ生物がアイコンで示されています。ヒトは他の生物とどのような共通の遺伝子をもっているのでしょうか？　見てみてください。（ただし、2021年8月の時点で公開されているデータベースに基づいて作成したものです。アイコンが示されていない生物も、詳しい研究が進むにつれ、実際にはその遺伝子をもつことがわかる可能性があります。）

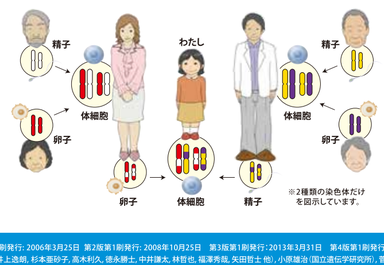
※複数の遺伝子同士が同じ名前になっているEYCL1&3、OPN1LW・OPN1MW、IGH@、多重性誘導因子、及び免疫グロブリンはつながっているものです。



おじいちゃんも、おばあちゃんも、わたしの中に

世代から世代へ伝わるゲノム

私たちの細胞は、「体細胞（体を作る細胞）」と「生殖細胞（精子、卵子）」からなります。父親のゲノムを譲り受けた精子と、母親のゲノムを譲り受けた卵子が出会うと、新しい組み合わせのゲノムを もつ子ども、つまり「わたし」が生まれます。また、両親の生殖細胞がつくられるときには、祖父母のゲノムがランダムに組みかえられて混ざります。こうして、世代から世代へとゲノムは変化しながら伝わっていきます。

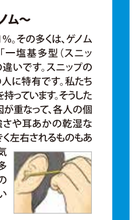


※2種類の染色体だけを図示しています。

ナンバーワンよりオンリーワン

～世界に1つだけのゲノム～

ヒトゲノムの個人差は約0.1%。その多くは、ゲノム中に1,000万箇所もある「一塩基多型（スニップ）」と呼ばれる塩基1個の違いです。スニップの組み合わせは、それぞれの人に特有です。私たちは、世界に1つだけのゲノムを持っています。そうしたゲノムの違いに、環境の要因が重なって、各人の個性が生まれます。お酒の強さや耳あかの乾湿など、1つの遺基の違いで大きく左右されるものもあります。体型や体質、病気のかかりやすさなど、体の多くの性質は、ゲノムと環境の両方が作用してつくられています。

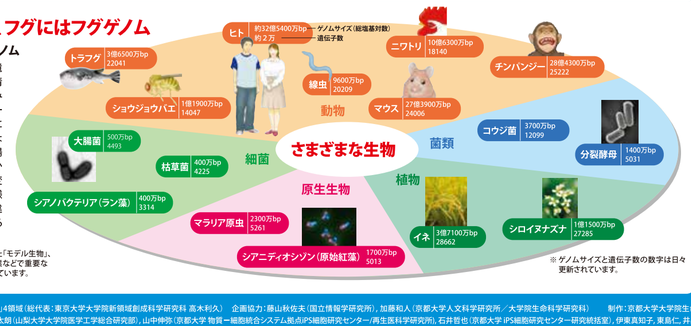


ヒトにはヒトゲノム、フグにはフグゲノム

生命の歴史を刻む、多様なゲノム

ゲノムとは、ひとつの生物がもつ遺伝情報全体のことです。ゲノムの情報からタンパク質がつくられるしくみは、すべての生きものに共通です。一方で、生きものは、それぞれの種に固有のゲノムをもっています。ヒトならヒトゲノム、イヌならイヌゲノム、大腸菌なら大腸菌ゲノム。長い時間をかけて、ゲノムそのものが少しずつ変化することによって、生きものの多様性が生み出されました。ゲノムの違いをしらべると、進化の道筋をたどることができるのです。

これまでに、生物学・医学の基礎研究に適した「モデル生物」、感染症の原因となる微生物、農業・発酵産業などで重要な生物など、7,300種以上のゲノムが解読されています。



※ゲノムサイズと遺伝子数の数字は日々更新されています。

ゲノムでできること

ゲノムから生活・医療・産業へ

ゲノム研究の成果は、広い分野で利用されはじめています。病気の診断や治療、薬の開発などに加え、農業などの分野でも、ゲノム研究をもとにした新技術の開発や、異分野間の融合研究などが進みつつあります。

医療への応用

個人の遺伝情報に合わせた医療

同じ環境でも病気になる人とならない人があり、薬の効果にも違いがあります。これらの違いはゲノムの個人差と関連することがわかってきました。ゲノム解析技術を利用したさまざまな病気の診断法や治療法の研究、ゲノムの個人差との違いを網羅的に調べて生活習慣病の発症に関する遺伝的要因を調べる研究も進んでいます。各人のゲノムに合った医療を行う時代が訪れようとしています。

ゲノム編集

ゲノム情報を利用し、人にとって有用な性質を持つ生物や作物の開発が進められています。1970年代に開発された「遺伝子組換え技術」は、ハサミとノリのような役割のタンパク質を利用してDNAを切り貼りするゲノム改変技術です。近年では「ゲノム編集」と呼ばれるゲノム改変技術の開発が進んでいます。ゲノム編集では、遺伝子組換え技術よりも正確にDNAを切り貼りでき、遺伝子の塩基配列を変えることで有用な性質を持たせることができます。

特に、2012年に報告され、2020年ノーベル化学賞授賞理由にもなったCRISPR/Cas9（クリスパー・キャスナイン）を利用する方法は、安価で簡便に使えるため、生物学・医学の基礎研究に広く用いられるとともに、農作物の品種改良や産業への利用が急速に進み始めています。最新のゲノム編集では、DNA上の塩基1つの操作も可能であることが示されるなど、技術は著しく向上しつつあります。一方、精度や安全性などの技術的課題と同時に、世代を超えた遺伝子改変の是非など、倫理的・法的・社会的課題（ELSI）も議論されています。

ゲノム研究とELSI

ヒトゲノムの解読にあたって、遺伝情報の公正な利用や保護、差別などの人権侵害防止は重要課題と位置づけられ検討がなされてきました。UNESCO（ユネスコ）は1997年に「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」を採択し、日本政府も2001年に「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」を定めました（2021年から医学系研究に関する倫理指針と統合）。ゲノム研究が社会と調和の取れた形で発展するためには、常に倫理的・法的・社会的課題（ELSI）に取組むことが大切です。

ヒトゲノムマップ

第1版第1刷発行: 2006年3月25日　第2版第1刷発行: 2008年10月25日　第3版第1刷発行: 2013年3月31日　第4版第1刷発行: 2021年12月20日　監修: 文部科学省　著作および販売元: 科学技術広報財団　企画: 文部科学省科学研究費・特定領域研究「ゲノム」4領域（総代表: 東京大学大学院新領域創成科学研究科 高木利久）　企画協力: 藤山秋佐夫（国立情報学研究所）, 加藤和人（京都大学人文科学研究所／大学院生命科学研究科）　制作: 京都大学大学院生命科学研究科・生命文化学研究室　加納圭, 川上雅弘, 室井かおり, 加藤和人　デザイン: 有限会社ダッズ　イラスト: 樋本ポンセ　制作協力: 西村尚子（サイエンスライター）, 文部科学省科学研究費補助金・特定領域研究「ゲノム」4領域・広報委員会（委員長: 藤山秋佐夫, 委員: 井上逸朗, 杉本亜砂子, 高木利久, 徳永勝士, 中井謙太, 林哲也, 福澤秀哉, 矢田哲士 他）, 小原雄治（国立遺伝学研究所）, 菅野純夫（東京大学大学院新領域創成科学研究科）, 辻省次（東京大学医学部付属病院）, 福嶋義光, 武藤香織（以上, 信州大学医学部）, 山蔦然太朗（山梨大学大学院医学工学総合研究部）, 山中伸弥（京都大学 物質－細胞統合システム拠点iPS細胞研究センター／再生医科学研究所）, 石井哲也（京都大学iPS細胞研究センター／研究統括室）, 伊東真知子, 東泉仁, 井出絵美子, 元越勇人, 加藤牧奈（以上, 京都大学大学院生命科学研究科）　資料協力: 黒岩常祥（立教大学理学部）, 松影昭夫（日本女子大学理学部）, 佐藤良美子, 許斐麻美（以上, 日本女子大学電子顕微鏡施設）, 河内孝之, 井上英樹, 本城咲季子（以上, 京都大学大学院生命科学研究科）, 山中伸弥（京都大学 物質－細胞統合システム拠点iPS細胞研究センター／再生医科学研究所）　参考文献・データベース: 【ヒトゲノム】塩基対数: Nature 409, 860-921（2001）　遺伝子数: Ensembl Human（GRCh38.p13）　遺伝子: GeneCards, NCBI Map Viewer, 国立天文台編「理科年表（平成18年版）」p.p.844-848, 丸善（2006）【ヒト以外の生物のゲノム】塩基対数: （ショウジョウバエ, コウジ菌以外）KEGG,（ショウジョウバエ）Flybase,（コウジ菌）Nature 438, 1157-1161（2005）　遺伝子数: KEGG　【オーソログ】GeneCards　【タンパク質画像】日本蛋白質構造データバンク（PDB）