

一塩基多型 (SNPs スニップ) とは

小寺澤康文先生の『再生医療』（日本再生医療学会雑誌）vol. 19 (1) 69-70

身長が低い・高い、太りやすい・太りにくい、アルコールに強い・弱いといった個人差はどのようにして決まっているのでしょうか？この個人差は一つの塩基の違い（一塩基多型）によって起こるとも言われています。

一塩基多型（いちえんきたけい）とは、ヒトの遺伝情報の中で一塩基置き換わったもの。single nucleotide polymorphisms を略して SNPs（スニップ）とも言われます。

野生型

AGCTAGCTAGCTAGCT

変異型

AGCTAGCTGGCTAGCT



図1. 一塩基多型 (SNPs) とは？

個人と個人でヒトゲノム（約30億塩基対）を比較すると全体の99.9%は同じ配列ですが、0.1%（約100万～300万箇所）は異なると言われています。この違いが、一人一人の違い（個人差）を生み出しているのです。この一塩基の違いによって、酵素やタンパク質の発現時期、発現量、機能、特定の病気へのかかりやすさ、薬剤の効き方が変わってきます。この一塩基の違いを解析することで、病気の遺伝的背景や原因遺伝子がわかっている疾患の将来の危険率の予測が可能になり、個人個人に合った治療（オーダーメイド医療）への応用が期待されています。

変異と多型の違いって何？

SNPsは一塩基「多型」ですが、変異と多型は何が違うのでしょうか？

ある集団において、塩基配列の違いが1%よりも多い頻度で見られる場合は「多型」。1%よりも低い頻度で見られる場合は「変異」と区別されます。（突然変異）

「多型」の条件の中に頻度の高さがあるのは、ヒトゲノムが解読されていない時代に病気の原因遺伝子の探索は遺伝子多型を使って行われてきた名残だとされています。

一塩基多型 (SNPs) の分類

一塩基多型 (SNPs) は大きく分けて5種類に分けられます。

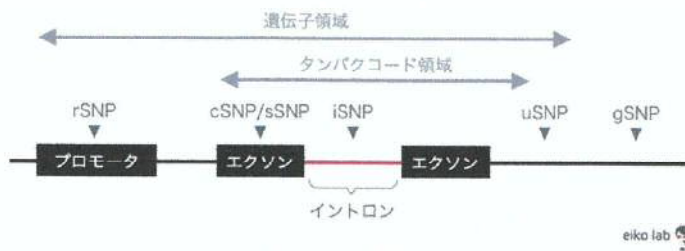


図2. SNPsの分類

rSNP (regulatory SNP)

プロモータやエンハンサーなどタンパク質発現に関わる部位での一塩基変異。
表現型に影響する。タンパク質の発現量に主に影響する。

cSNP (coding SNP)

タンパク質をコードするエクソン内での一塩基変異。
表現型に影響する。タンパク質のアミノ酸配列が変わってしまう。

sSNP (silent SNP)

タンパク質をコードするエクソン内での一塩基変異。
表現型に影響しない。タンパク質のアミノ酸配列が変わらない。

iSNP (intron SNP)

イントロン内での変異。
表現型に影響する。主に発現量に影響する。

uSNP (untranslated SNP)

遺伝子領域内、非翻訳領域での一塩基変異。
表現型にはほとんど影響しないが、影響を与える可能性も多少はある。

gSNP (genomic SNP)

それ以外の部位での一塩基変異。
表現型にほとんど影響しない。

酵素やタンパク質の発現量や機能、発現時期が変わることで、特定の病気へのかかりやすさや薬剤効果・副作用の現れ方が変わってきます。

これにより「個人差」を生み出すことができます。

この SNPs を解析し、そのデータを蓄積することで疾患への理解が深まることが期待されています。

SNP (スニップ: 1塩基多型) とは



公開日: 2015年10月23日

SNP (スニップ: 1塩基多型) とは、DNAの中の1つの塩基が別の塩基に置き換わったもので、ヒトゲノムでは、約300万個あるといわれています。このSNPは、人が病気になったり、体質の違いを生む要因の一つになっているのではないかと考えられています。

このページの目次

1. SNPとは
2. 単一遺伝性疾患 (単一遺伝子病)
3. SNPの解析方法
 - i. DNAマイクロアレイ
 - ii. 次世代シーケンサー (NGS)
4. DTC遺伝子検査はSNPを調査するが、単一遺伝性疾患は対象外

SNPとは

ヒトのDNAの塩基配列の違いの中でも、よくある違い (集団の中で1%以上の頻度であらわるもの) を「多型」、まれなものを「変異」と言って、区別しています。SNP (スニップと呼びます。1塩基多型ともいいます) とは、DNAの中の1つの塩基が別の塩基に置き換わったもので、ヒトゲノムでは、約300万個、約1,000塩基に1個の割合でSNPがあるといわれています (1000万個という説もあります)。もちろん、SNPも親から子へ受け継がれますので、このSNPを使って、親子関係を調べることができます。一方、血縁関係のあるものどうしても、いくつかの塩基には違いが生じるので、複数のSNPを組み合わせることで、犯罪捜査などのDNA鑑定にも利用されます。

今、このSNPが注目されています。それはSNPが病気になったり、体質の違いを生む要因の一つになっているのではないかと考えられているからです。実際に、身長や体型、巻き髪などの外見、糖尿病や肥満、高血圧、精神病などの疾患へのかかりやすさなどで、SNPが関わっているとされる発見が多数報告されています。

特に注目されているのが、オーダーメイド医療 (テーラーメイド医療) への応用です。薬の効きやすさは、人によって個人差がありますが、これは、主に、体内で薬を分解する効率 (薬に対する代謝酵素の活性の違い) が人の遺伝子によって違うからです。効率が良すぎると薬が早く分解されてしまい、薬が効きにくく、逆に、効率が悪すぎると

サイト内検索

この記事に関連した他の記事

- ← 前の記事
- ▶ 遺伝子とは? DNAとは?(/)
- 次の記事
- ▶ ポリジーンと多因子遺伝性疾患(/polygene.html)



▶ エピジェネティクス (エピゲノム)
三毛猫DNAが白黒縞模様!
(./epigenetics.html)

エピジェネティクスとは、DNAの塩基配列を変えずに、遺伝子のはたらきを決めるしくみのことで、近年、癌を初めとするさまざまな疾患との関わりが報告されています。...



▶ 翻訳されないRNA、ノンコーディングRNA (ncRNA) (ncrna.html)

タンパク質に翻訳されないRNAをノンコーディングRNA (ncRNA) と呼びます。ヒトゲノムのうち、タンパク質をコードする部分は、1%程度にすぎません。...

▶ ほかの記事をみる(/articles/)

遺伝子検査キットの紹介



▶ DeNAライフサイエンス-MYCODE (マイコード) -ヘルスケア-
(./compare/dena.html#product1)

がん 生活習慣病 その他の病気
アルコール代謝 ダイエット・肥満
薄毛・AGA 肌質 その他の体質
(./compare/dena.html#product1)
がんや生活習慣病などの疾患、肥満や肌質などの体質の遺伝子検査のトータルパッケージ。管理人一押し!

詳しく知る(/compare/dena.html#product1)

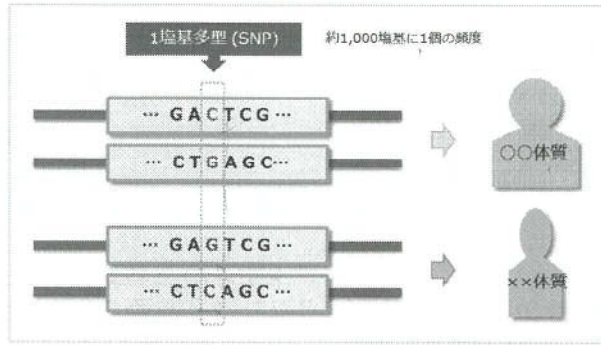
▶ ほかの検査キットをみる(/compare/#xxcompare)

このページの目次

SNP (1塩基多型) とは

1. SNPとは
2. 単一遺伝性疾患 (単一遺伝子病)
3. SNPの解析方法
 - i. DNAマイクロアレイ
 - ii. 次世代シーケンサー (NGS)

と、重篤な副作用につながる恐れがあります。遺伝子検査を実施し、^{初めての}薬の処方や用量をあらかじめ把握することで、重い副作用が出てしまう可能性を低くすることができるのです。⁽¹⁾
 遺伝子検査について、知っておきたい6つのこと (1)



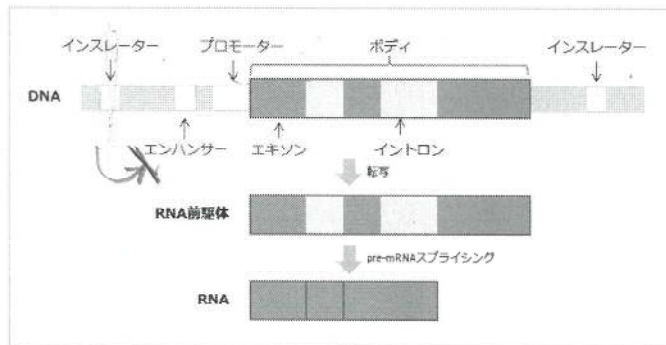
SNP (1塩基多型)

(「あなたと私はどうして違う? 体質と遺伝子のサイエンス」(中尾光善 羊土社 2015年)より転載)

塩基の違いが疾患の原因や体質の違いに現れる場合がある

単一遺伝性疾患 (単一遺伝子病)

ここで、遺伝子の構成を思い出してみましょう。



遺伝子を構成するパーツ

まず、タンパク質の作り方が記されているボディですが、ここの塩基配列に変化が起こると、正しいタンパク質が作られなくなる場合があります。また、さまざまな調整を行っているプロモーター (必要な転写因子とRNA合成酵素が集まってくる場所)、エンハンサー (遺伝子の転写量を調整)、インスレーター (遺伝子と遺伝子の境界線) の塩基配列変化は、遺伝子の働き方に影響する場合があります。

部位	転写への影響	合成されるタンパク質への影響
エキソン	発現の量	アミノ酸の変化
イントロン	発現の量	発現の量
プロモーター	発現の量	発現の量
エンハンサー	発現の量	発現の量
インスレーター	発現のパターン	発現のパターン
遺伝子の間	ほとんどなし	ほとんどなし

これらの変化によって、正常でないタンパク質がつくられると、本来の機能を発揮することができず、疾患を引き起こすことがあります。このうち、1つの遺伝子の変化によって引き起こされる疾患は、単一遺伝性疾患 (単一遺伝病) あるいはメンデル遺伝病 (メンデルの法則に従った発症になるため) とも呼ばれ、遺伝様式により常染色体優性 (ペアになっている遺伝子 (対立遺伝子) の一方が以上であれば発

4. DTC遺伝子検査はSNPを調査するが、単一遺伝性疾患は対象外

サイト内検索

この記事に関連した他の記事

- ← 前の記事
- ▶ 遺伝子とは? DNAとは? (./)
- ▶ 次の記事
- ▶ ポリジーンと多因子遺伝性疾患 (./polygene.html)



▶ エピジェネティクス (エピゲノム) 三毛猫DNAが白黒縞模様にも! (./epigenetics.html)

エピジェネティクスとは、DNAの塩基配列を変えずに、遺伝子のはたらきを決めるしくみで、近年、癌を初めとするさまざまな疾患との関わりが報告されています。...



▶ 翻訳されないRNA、ノンコーディングRNA (ncRNA) (./ncrna.html)

タンパク質に翻訳されないRNAをノンコーディングRNA (ncRNA) と呼びます。ヒトゲノムのうち、タンパク質をコードする部分は、1%程度にすぎません。...

▶ ほかの記事をみる (./articles/)

遺伝子検査キットの紹介



▶ DeNAライフサイエンス-MYCODE (マイコード) ヘルスケア (./compare/dena.html#product1)

がん 生活習慣病 その他の病気
アルコール代謝 ダイエット・肥満
薄毛・AGA 肌質 その他の体質 (./compare/dena.html#product1)

がんや生活習慣病などの疾患、肥満や肌質などの体質の遺伝子検査のトータルパッケージ。管理人一押し!

詳しく知る (./compare/dena.html#product1)

▶ ほかの検査キットをみる (./compare/#xxcompare)

このページの目次

SNP (1塩基多型) とは

1. SNPとは
2. 単一遺伝性疾患 (単一遺伝子病)
3. SNPの解析方法
 - i. DNAマイクロアレイ
 - ii. 次世代シーケンサー (NGS)