

2000年5月8日
独立行政法人 理化学研究所

ヒト 21 番染色体の解読完了について

理化学研究所（小林俊一理事長）は、国際ヒトゲノム計画の一環として、慶応大学医学部及びドイツの3研究グループと合同で、21番染色体のDNA塩基配列の解読を終えました。当研究所では、ゲノム科学総合研究センター（和田昭允センター所長）・ゲノム構造情報研究グループの榊佳之プロジェクトディレクターが中心となり、約3千4百万塩基で構成される21番染色体のうち、50%を担当しました。

解読の結果、既知の127遺伝子に加え、新たに98種類の新規遺伝子の存在を確認したほか、動原体（セントロメア）近傍と染色体末端（テロメア）に特色のある繰り返し構造があることを世界で初めて発見しました。また、21番染色体に起因するダウン症、ガン、躁鬱（そううつ）病や先天性の難聴などの疾病原因遺伝子が、新たに確認した新規遺伝子中から発見されることが期待されます。

本研究成果は、5月9日に「Nature」のウェブサイト（URL：<http://www.nature.com/genomics/>）で公開されるとともに、「Nature」5月18日号に掲載されます。

1. 背景

理化学研究所ゲノム科学総合研究センター（GSC）は1998年10月、日本におけるゲノム科学研究・開発の中核研究機関として発足しました。欧、米、日を中心に1991年にスタートした「ヒトゲノム計画」においては、GSC・ゲノム構造情報研究グループが中心となり、世界の研究機関とともに国際協力で、ヒトの11番、18番、21番染色体の解読を行っています。

2. 研究成果

21番染色体は、新生児の0.1%がかかるダウン症の原因染色体としてよく知られています。この染色体は、ヒト染色体の中で最も小さく、約3千4百万塩基から構成されており、今回、解読を終えた部分は、染色体の長腕側の33,546,361塩基（長腕側全体の99.7%）及び、短腕の281,116塩基です。本研究グループのデータの解析精度は99.9975%（国際基準の10倍の精度）となっております。

同研究グループは、他の研究グループと共同で、得られたデータの解析も進めており、これまでに127種類の既知遺伝子と、98種類の新規遺伝子の存在を確認しております。さらに遺伝子としての機能を持たない59種類の偽遺伝子（シュードジーン）を確認しました。21番染色体に起因する疾病原因遺伝子は、アルツハイマー病、白血病などが知られていましたが、今後、さらにダウン症、躁鬱（そううつ）病、ガン（乳、膵臓、肺、喉頭など）などに関係する原因遺伝子が98種類の新規遺伝子から発見される可能性があります。

さらに、動原体（セントロメア）の近傍付近と、老化やガン化と関係する染色体の末端（テロメア）に、特色ある繰り返し構造を発見しました。これは、他の染色

体にも共通した構造である可能性が考えられます。

3. 今後の展開

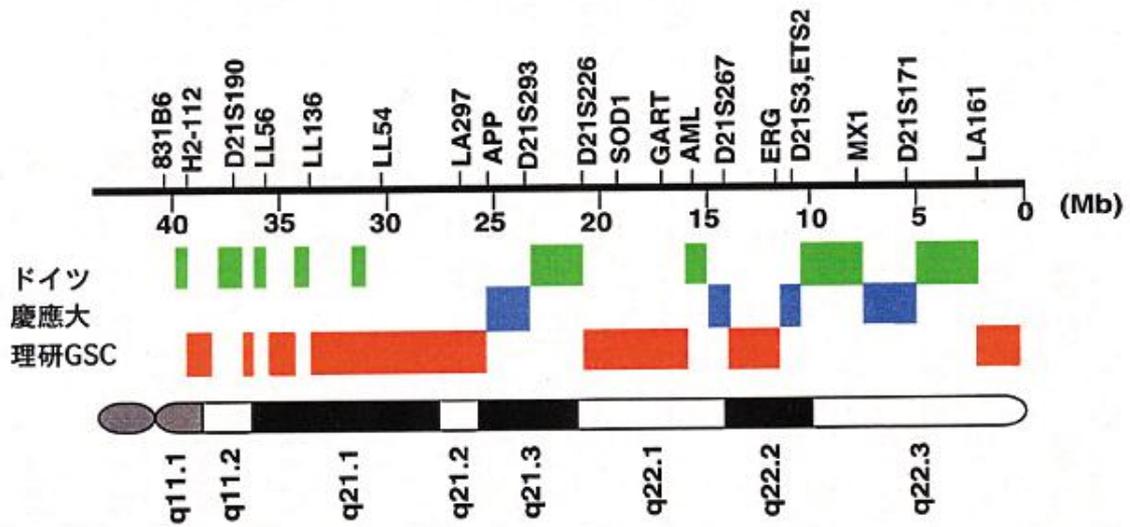
GSC・ゲノム構造情報研究グループは、今後も引き続き、他の生物との比較による機能単位の同定と機能解析、コンピューターによるゲノム情報の一般則の発見など機能研究を進めていきます。さらに、未解読の11、18番染色体についても、ドラフトシーケンシングを進めており、11番については9割以上が終了、18番についても、5月末には9割が終わる予定です。さらに2003年までに、詳細シーケンスを進めていき、ヒトゲノム解析に対する国際貢献を果たしていきます。

(問い合わせ先)

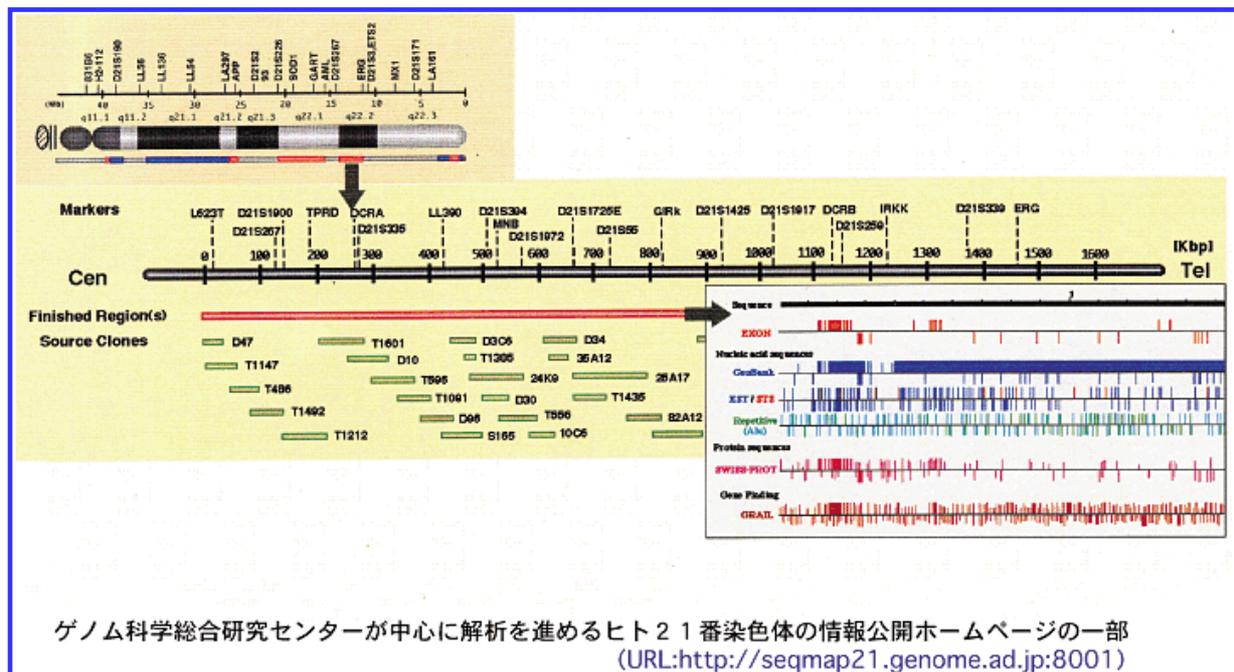
独立行政法人理化学研究所 ゲノム科学総合研究センター
ゲノム構造情報研究グループ
プロジェクトディレクター 榎 佳之
Tel : 042-778-9923 / Fax : 048-778-9924
Tel : 03-5449-5622 / Fax : 03-5449-5445
(東大医科研)
横浜研究所 研究推進部 渡部 一良
元木 一朗
Tel : 048-462-1111 (内線 2676) / Fax : 048-467-9708

(報道担当)

独立行政法人理化学研究所 広報室 嶋田 庸嗣
Tel : 048-467-9272 / Fax : 048-462-4715
Mail : koho@postman.riken.go.jp



国際協力によるヒト21番染色体シーケンスにおける各チームの分担領域
(2000年1月現在)



ゲノム科学総合研究センターが中心に解析を進めるヒト21番染色体の情報公開ホームページの一部
(URL:<http://seqmap21.genome.ad.jp:8001>)

Netscape: Human Genome Sequencing

Location: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/seq/>

What's New? What's Cool? Handbook Net Search Net Directory Software

NCBI

Chrs: 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 X Y

Search for

Human Genome Sequencing

Sequencing Progress

> 1000 kb 250 - 1000 kb < 250 kb
 draft sequence heterochromatin

Finished sequence:
586,045 kb
18.2% of genome

Draft sequence:
2,327,572 kb
72.4% of genome

[More statistics...](#)

Chromosome 22
nature
The first human chromosome sequenced
2 December, 1999

Billion Base Celebration!
23 November, 1999

The Human Genome Project is now proceeding on an accelerated timetable for completion of the genome. This web site provides an assessment of current progress and access to all data produced.

What's New

2 Dec 1999. Work on chromosome 22 draws to a close with the publication of the sequence of the euchromatic portion of the chromosome (Dunham et al., *Nature* 402, 469-495, 1999). [More...](#)

17 Nov 1999. The amount of human genomic DNA (non-redundant) deposited into GenBank surpassed one billion bases. [More...](#)

「ヒトゲノム計画」の解析状況

(URL:<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/seq/>)



「ヒトゲノム解析」に使用されたマルチキャピラリーシーケンサー
理化学研究所 ゲノム科学総合研究センター