

遺伝子で決まる日焼け・白肌

- 東北メディカル・メガバンク計画住民コホート研究からの新知見 -

東北大学医学系研究科皮膚科学分野の志藤 光介（しどう こうすけ）医師、山崎研志（やまさき けんし）准教授、相場 節也（あいば せつや）教授のグループは、東北メディカル・メガバンク機構ゲノム解析部門の小島 要（こじま かなめ）講師らと1つの新規遺伝子を含む7つの日焼け・白肌を決める遺伝子を同定しました。

【研究内容】

肌の色は、その色合いや日焼けのしやすさからいくつかのタイプに分けられます（スキントップ）。日本人のスキントップは日焼けのしやすさから、白肌で赤くなるが黒くならない I 型、中間の II 型、褐色から色黒肌で赤くならず黒くなる III 型の 3 つの型に分けられます。

今回の研究では、東北メディカル・メガバンク計画の地域住民コホート調査参加者約 1 万人（宮城県、岩手県在住）を対象として、アンケート情報にある日焼けのしやすさについての質問項目からスキントップ情報に対してゲノムワイド関連解析（GWAS）を行い、日本人の日焼けに関連する 7 つの関連遺伝子を同定しました。同定された 7 つの関連遺伝子の中で、日本人のスキントップに最も強く影響を与えている OCA2 遺伝子では、欠失変異により白皮症（肌や髪の毛が真っ白になる状態）になることが知られており、本研究は OCA2 遺伝子の少しの変化（一塩基多型：SNP）が日本人のスキントップにも影響することを見出しました。

OCA2 遺伝子をさらに詳しく解析すると、複数箇所の SNP が日本人スキントップに関連することが明らかになり、OCA2 遺伝子上に複数の SNP を持つ人が日焼けに弱い傾向にある I 型に多いことも分かりました。さらに、スキントップ・日焼けとの直接的な関連が知られていなかった RAB32 遺伝子が日本人のスキントップに影響することも発見しました。肌の色を決める主要な色素であるメラニンは皮膚の色素細胞で産生されますが、RAB32 はメラニンの細胞内合成と輸送に関係するタンパク質です。

このことから、RAB32 遺伝子の SNP がメラニン色素の移動しやすさに影響してスキントップを決めている事が予想されます。スキントップは日光による皮膚老化や発癌しやすさに影響することから、この研究の成果が皮膚老化や皮膚発癌の予防研究に発展することが期待されます。スキントップにあわせた遮光などの予防対策を行うことが若々しい皮膚の維持と健康な生活のために重要です。

なぜ、日焼けするのか？

東北メディカル・メガバンク計画のコホート研究参加者から
集められたアンケート情報とゲノム情報を使用した研究で
謎の一端が解明！

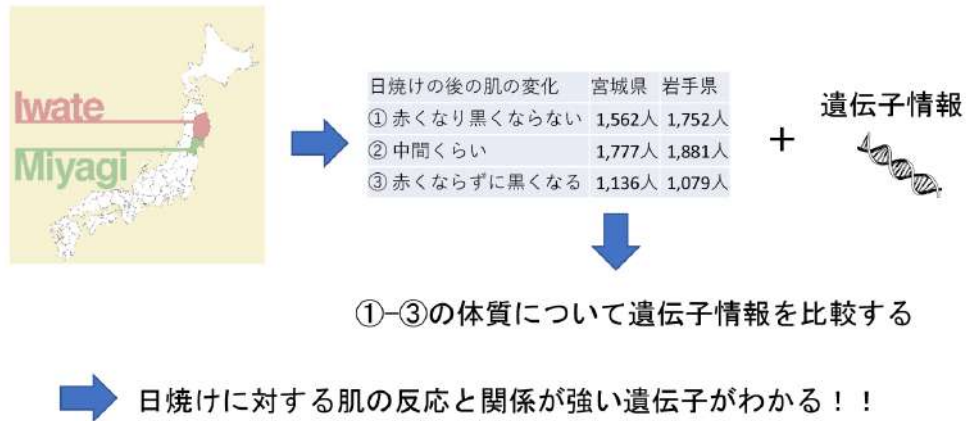


図1. 日焼けに関わる遺伝子が何かを同定するために震災復興プロジェクトとして東北メディカル・メガバンク計画のコホート参加者から集められたアンケート情報の日焼けの形質と遺伝子解析データを利用した日焼けに対する肌の反応と関係する遺伝子を同定した。

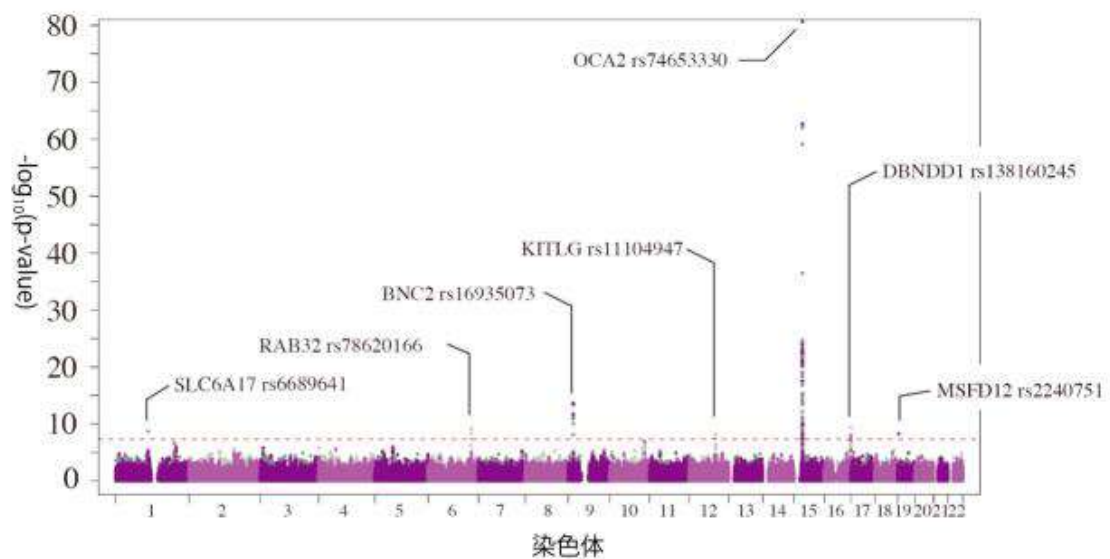


図2. ゲノムワイド関連解析の結果

日本人の日焼けに重要と考えられる遺伝子は7つあり、その中で OCA2 の一塩基置換が最も強く影響を与えることがわかった。また、本研究によって一つの新規関連遺伝子 RAB32 が同定された。

本研究成果は、米国研究皮膚科学会誌 Journal of Investigative Dermatology に掲載されました。本研究は、日本医療研究開発機構 医療研究開発推進事業費補助金、および日本医療研究開発機構ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業の支援を受けて行われました。

全文：https://www.tohoku.ac.jp/japanese/press_Shido190527.pdf

文 JST 客観日本