

---

# てんかん と 遺伝学

---

あなたが知りたいこと

---



国際抗てんかん連盟  
遺伝委員会

---

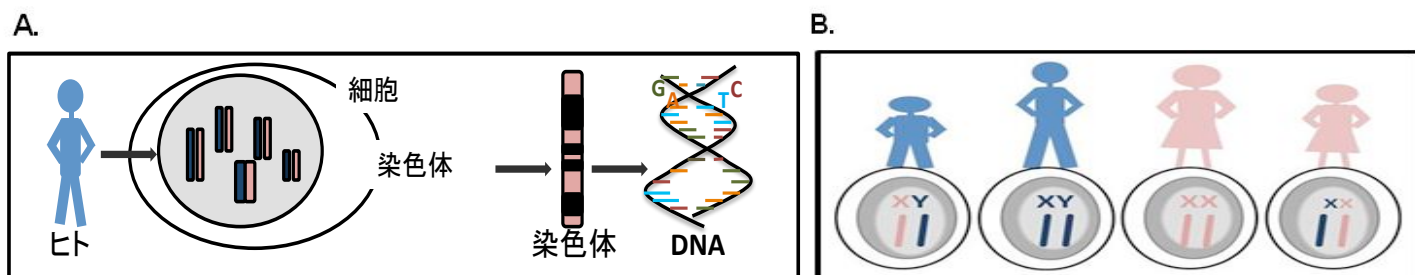
## 1. 遺伝学とは何ですか？

遺伝学 は遺伝子と遺伝の学問です。さまざまな特徴や性質がどのように両親から子どもたちに受け継がれるかを研究します。誰でも遺伝子の半分を母親から、残りの半分を父親から受け継ぎます。それでも、身長、眼の色、健康か病気などの多種多様な性質はみなそれぞれ違います。したがって、子どもたちは多くの点で似ていますが、両親やきょうだいとまったく同じではないのです。私たちの性質の多くは遺伝子と環境の組み合わせによって決められています（たとえば、体重は遺伝と生活様式によって決まります）。

## 2. 私の遺伝子はどのようにできていますか？

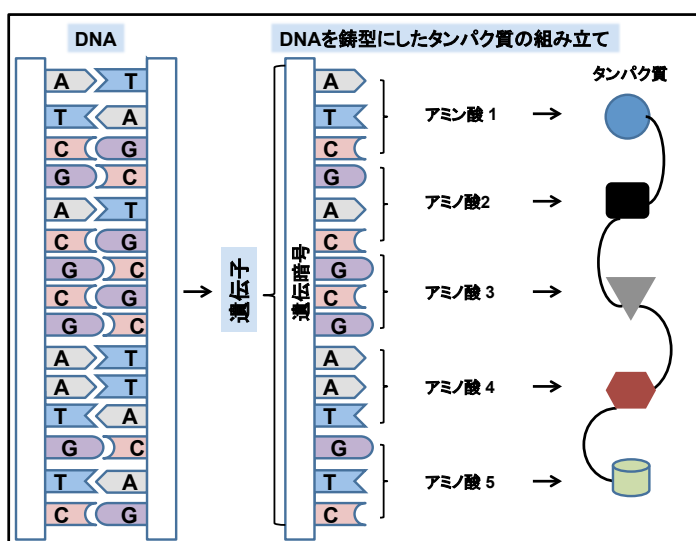
人間の細胞には、染色体とよばれる構造物が含まれています（図 1A 参照）。染色体はより糸のような構造で、私たちの遺伝情報をひとまとまりに包んでいます。遺伝子は、まるでひもを通したビーズのように、染色体上に並んでいます。どの人も 23 組の染色体を持っています。二本一組のうち 1 本は母親からやってきて、もう 1 本は父親からやってきます。図 1 では、ピンク色の棒が母親から受け継いだ染色体を、青い棒が父親から受け継いだ染色体を表しています。23 組の染色体の 1 組は性別を決める特別な染色体で、男性は X 染色体 1 本と Y 染色体 1 本、女性は X 染色体を 2 本持っています。図 1B では、ピンク色の棒が X 染色体、青い棒が Y 染色体を示しています。男性は母親から X 染色体、父親から Y 染色体を受け継ぎます。女性は母親から 1 本の X 染色体、父親からもう 1 本の X 染色体を受け継ぎます。

図 1 ヒトの遺伝子の構造



染色体の最も重要な成分は DNA（デオキシリボ核酸）です。それは、長いねじれた梯子のような、二重らせん様の構造をとります（図 1A 参照）。DNA は G, C, T, A とよばれる物質（「塩基」）でできています。3 つの塩基（GCT, GAT, TTT など）の並び方（これを「塩基配列」といいます）は遺伝暗号になります。タンパク質や分子は人間の体の構造や機能の形成に大切ですが、それらの合成に必要な情報は遺伝暗号により決まります。タンパク質はアミノ酸できており、それぞれ 3 塩基の配列がタンパク質に含まれる特定のアミノ酸を決定します。遺伝子は特異的なタンパクを作るための設計図です。約 20,000 の遺伝子が、両親から受け継がれたそれぞれの染色体（23 組の染色体）に入っています。

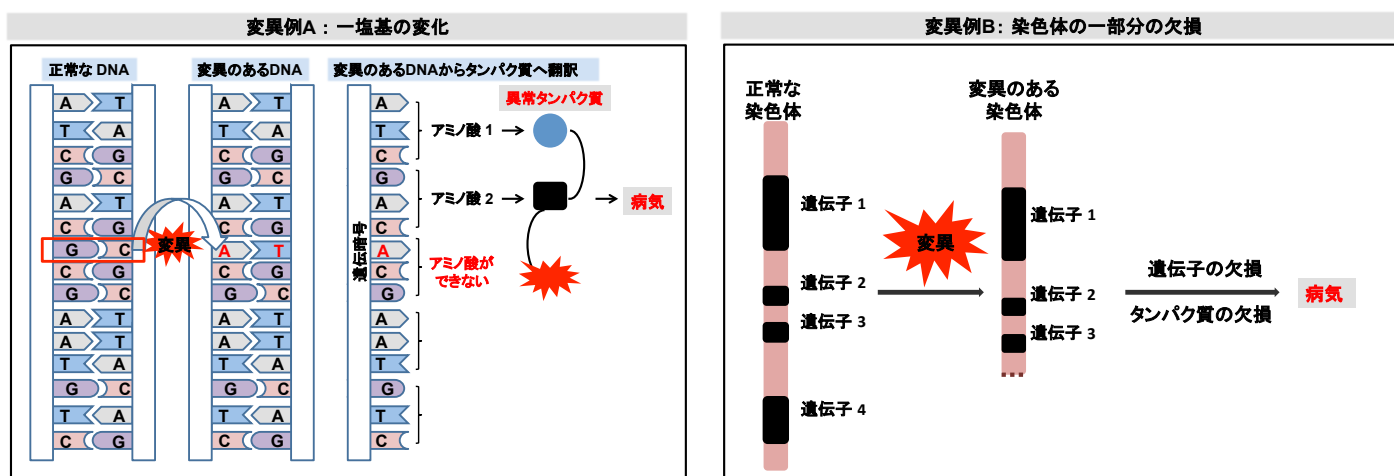
図 2. DNA と遺伝暗号からヒトタンパク質の作られ方



## 3. 遺伝子変異とは何ですか？

遺伝子変異とは、遺伝子産物であるタンパク質に問題を引き起こすような DNA 配列の永続的な変化です。遺伝子変異には多くの種類がありますが、1 塩基（A, T, C, または G）の変化（図 3A）や複数の塩基の変化から、いくつかの断片、さらには遺伝子や染色体全体が加わったり不足したりすることによる大きな変化（図 3B）までさまざまです。遺伝子変異には、親から受け継いだ変異（**遺伝的変異**）とその人にはじめて生じた変異（**新規突然変異**）の 2 種類があります。

図 3. てんかんなどの疾患の原因となる遺伝変化の例



#### 4. てんかんは遺伝性疾患ですか？

てんかんの多くの型では遺伝がなんらかの役割を果たしていると考えられています。しかし、びっくりするかもしれませんが、ほとんどの場合、血縁にてんかんをもっている人はいません。最近の研究ではてんかんにおける遺伝の役割は複合的であることが示唆されています - おそらく多くの遺伝子がてんかんを発病させる可能性は小さいか、あるいはそれほど大きくはありません。だから、誰のてんかんの可能性が高いのかを予測することは難しいのです。ただ、特別な場合ですが、てんかんを多数発病してしまう家系もあります。これは単一遺伝子の変異がその家系に強い影響をもたらすことを意味します。このようなまれな家系についての研究は、てんかんの原因となる遺伝子を特定するのにたくさんの情報を与えてくれました。

#### 5. 私はてんかんをもっており、妊娠しています。私の子どもも発作をおこすでしょうか？

てんかんのタイプによっては家族性に発症します。しかし、てんかんをもつ多くの人々にとって、（家族の）発病リスクはそれほど大きくないと考えられています。てんかんのタイプにもよりますが、てんかんをもつ人達の近親者（両親、子供、兄弟姉妹）がてんかんをもつリスクは、一般集団の人達と比べて約 2 倍から 4 倍です。焦点性てんかんよりも全般てんかんの方が、家族のてんかん発病の可能性が高いです。いくつかの研究によれば、特別な例を除いて、てんかんの人の子供もてんかんを発病する確率は 10 分の 1 以下と考えられて

#### 6. 私と私の子どものてんかんのリスクはどうしたらわかりますか？

いくつかの遺伝子については、遺伝子検査を受けることができます。遺伝相談は検査を進める上でも大切です。遺伝カウンセラーへの紹介については担当の神経専門医やてんかん専門医に尋ねてみてください。専門のトレーニングを受けたカウンセラーがあなた自身の医療の経過や家族の病歴について相談に乗ってくれるでしょう。そして、必要に応じて追加の血液検査や遺伝検査を提案して、あなたの家族のてんかん発症の可能性について推定してくれるでしょう。（訳者注：国内では遺伝カウンセラーはまだ少ないため、担当医がてんかんの遺伝について詳しくない場合は、臨床遺伝専門医または遺伝カウンセリング室を設置している施設を紹介していただくのがよいでしょう）

## 7. てんかんの調査研究に参加するにはどうしたらよいでしょうか？

てんかんにおいて遺伝子の役割は重要です。まだ、多くの患者さんでは、遺伝的メカニズムや原因がはっきりとは明らかにされていません。てんかんの遺伝メカニズムを調べる研究に参加することは、みんなの知識や疾患の診断力をよくするために重要であり、てんかん発病の有無を予測し、より良い治療法の開発につながります。

てんかんの遺伝学やてんかんが起きる仕組みについてのたくさんの研究が、地域や国内、国際的に行われています。それらに参加・協力する方法がいくつかあります。

1. 担当医や地域の大学・研究所に相談してみてください。地域的な研究に協力したり、研究施設に紹介されたりするでしょう。
2. 米国では以下のサイトを参照してください。
  - a. Epilepsy Foundation, who might be able to refer you to a research site. The Epilepsy Foundation also has a web site that lists some ongoing studies: <http://www.epilepsyfoundation.org/research/participateinresearch/current-open-studies.cfm>.
  - b. HERO: Human Epilepsy Research Opportunities (<http://www.epilepsyhero.org/>)
  - c. Search through the national research funding agencies, such as The National Institutes of Health: [http://www.clinicaltrials.gov/ct2/results?cond="Epilepsy"](http://www.clinicaltrials.gov/ct2/results?cond=)
3. インターネットで検索してみてください。多くの大学が臨床研究へのリンクを貼っています。

### 参考資料：

遺伝についてさらに知りたい場合には：

- The American Society for Human Genetics (<http://www.ashg.org/education/>)
- The National Human Genome Research Institute (<http://www.genome.gov/education/>)

てんかんについてさらに知りたい場合には：

- Epilepsy Foundation <http://www.epilepsyfoundation.com>

本記事は国際抗てんかん連盟遺伝委員会 2013 による公益の教育事業として提供されています。