

## 第3版1刷→第4版第1刷 一家に1枚ヒトゲノムマップ修正点

### 【説明遺伝子の変更】

■PDCD1（免疫チェックポイント受容体：PD-1）を加え、MUC4の解説を削除した（染色体上にはムチンとして残した）。また、PDCD1にイラストを追加した。

- ・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）。

■ACE2（アンジオテンシン変換酵素：ACE2）を加え、同等位置にあるPOLA1を削除した。

- ・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。

理由：新型コロナウイルス感染症（COVID-19）に関連した遺伝子を追加するため。

### 【「MB 酸素貯蔵タンパク質：ミオグロビン」内における説明文の修正】

座減症候群 → 挫減症候群

理由 誤植のため。

### 【「ゲノムでできること」の変更】

- ・農業、環境、工学などの分野→農業などの分野

- ・「医療への応用」を下記に改訂

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。こうした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、ゲノムの個人ご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。

- ・「ゲノム研究と ELSI」を下記に改訂。

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）に取り組むことが大切です。

・下記「ゲノム編集」を加え、「環境への応用」、「農業への応用」、「工学との融合」を削除。  
「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。

理由 近年の状況に合わせるため。また、「ゲノム編集」技術の社会との接点が増えてきたため。

【染色体遺伝子数の変更点】

1 番	3570	→	2056
2 番	2445	→	1300
3 番	1981	→	1076
4 番	1488	→	753
5 番	1659	→	883
6 番	2074	→	1050
7 番	1944	→	1002
8 番	1357	→	686
9 番	1571	→	777
10 番	1413	→	729
11 番	2183	→	1320
12 番	1738	→	1034
13 番	875	→	322
14 番	1525	→	818
15 番	1265	→	612
16 番	1348	→	860
17 番	1798	→	1184
18 番	571	→	269
19 番	2072	→	1472
20 番	897	→	545
21 番	477	→	236
22 番	884	→	495
X 番	1717	→	857
Y 番	449	→	64

理由 タンパク質をコードする遺伝子数を掲載することとしたため。また、データベースが更新されたため。既公表の「ヒトゲノム全体に含まれる遺伝子数への追加資料」([https://www.mext.go.jp/stw/common/pdf/series/genome\\_map/gen9\\_list.pdf](https://www.mext.go.jp/stw/common/pdf/series/genome_map/gen9_list.pdf)) もご参考ください。

【オーソログアイコンの変更点】

AMY1A イヌを追加

ACTA1 チンパンジーとイヌを追加、イネを削除

TTN 出芽酵母を追加

DRD5 線虫を追加

CMAH アイコンを削除

GULOP アイコンを削除

LIPF イネを追加

COL2A1 ショウジョウバエを追加、線虫を削除

ALDH2 イネを削除

IGH@ アイコンを削除

TP53 ショウジョウバエを削除

CNDP2 チンパンジーを追加

PDCD1 ヒト、チンパンジー、マウス、イヌを追加

ACE2 ヒト、チンパンジー、マウス、イヌ、ショウジョウバエ、線虫を追加

理由 複数データベース横断的な結果を提示するデータベースに変更したため。偽遺伝子のアイコン表示を取りやめ、また、新規の遺伝子を追加したため。

【ヒトにはヒトゲノム、フグにはフグゲノムの変更点】

リード文脚注

・・・2600種以上のゲノムが解読されています。

→・・・7300種以上のゲノムが解読されています。

理由 データベースが更新されたため。

【さまざまな生物の変更点】

ヒト：

37301 → 約2万

理由 データベースが更新されたため。また、タンパク質をコードする遺伝子数の推定値を掲載することとしたため。既公表の「ヒトゲノム全体に含まれる遺伝子数への追加資料」

([https://www.mext.go.jp/stw/common/pdf/series/genome\\_map/gen9\\_list.pdf](https://www.mext.go.jp/stw/common/pdf/series/genome_map/gen9_list.pdf)) もご参考ください。

脚注：

2013年2月現在→2021年8月現在

理由 データベースが更新されたため。

【ゲノムとは・・・の文章の変更点】

最終行: 約 3 万 7300 個→約 2 万個

理由 タンパク質をコードする遺伝子数の推定値を掲載することとしたため。また、データベースが更新されたため。既公表の「ヒトゲノム全体に含まれる遺伝子数への追加資料」([https://www.mext.go.jp/stw/common/pdf/series/genome\\_map/gen9\\_list.pdf](https://www.mext.go.jp/stw/common/pdf/series/genome_map/gen9_list.pdf)) もご参考ください。

脚注:

※複数の推定値のうち、総遺伝子数が最も多いデータベースに基づく数値です。

→

※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、定期的に推定値が更新されていきます。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。

理由 タンパク質をコードする遺伝子数を掲載することとしたため。また、データベースが更新されたため。タンパク質をコードする遺伝子数を掲載するに至った経緯は既公表の「ヒトゲノム全体に含まれる遺伝子数への追加資料」([https://www.mext.go.jp/stw/common/pdf/series/genome\\_map/gen9\\_list.pdf](https://www.mext.go.jp/stw/common/pdf/series/genome_map/gen9_list.pdf)) をご覧下さい。

【このマップの見かたの変更点】

約 3 万 7300 個→約 2 万個

ゲノムサイズと遺伝子数は 2013 年 2 月現在のデータにもとづいたものです。数字は日々更新されています。

→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。

理由 ヒトゲノムの遺伝子数をタンパク質をコードする遺伝子数の推定値を掲載することとしたため。また、データベースは日々更新されているため。

既公表の「ヒトゲノム全体に含まれる遺伝子数への追加資料」([https://www.mext.go.jp/stw/common/pdf/series/genome\\_map/gen9\\_list.pdf](https://www.mext.go.jp/stw/common/pdf/series/genome_map/gen9_list.pdf)) もご参考ください。

【このマップの見かたの変更点】

※複数の遺伝子が同時に解説されている EYCL1&3, OPN1LW・OPN1MW, 多能性誘導因子には、アイコンはつけられていません。

→

※複数の遺伝子が同時に解説されている EYCL1&3, OPN1LW・OPN1MW, IGH@, 多能性誘導因子、及び偽遺伝子にはアイコンはつけられていません。

理由 IGH@や偽遺伝子にアイコンをつけない方針としたため。

【欄外にある【ヒトゲノム】遺伝子数の変更点】

Homo sapiens Genome: Statistics, Annotation Release 104 statistics

→

Ensembl Human (GRCh38.p13)

理由 参照するデータベースを変更したため。

【欄外にある【オーソログ】の変更点】

HomoloGene (NCBI)

→

GeneCards

理由 複数データベース横断的な結果を提示するデータベースに変更したため。

【詳しくはWEBへ】

<http://stw.mext.go.jp/>

→

<https://www.mext.go.jp/stw/index.html>

理由：リンクが更新されたため。

【発行版・年月日の修正】

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

理由：イラストや説明遺伝子等の変更により第3版から第4版へと移行したため。