

2. SNPを用いた疾患感受性遺伝子同定

2.1 はじめに

疾患感受性遺伝子の同定とは、研究対象とする疾患に関わる遺伝子がゲノム上のどこに位置し、どのようなタイプの変異をもち、そして、その変異がどのようにして疾患に関わっているのかを明らかにすることである。メンデル型の遺伝様式を示す単一遺伝病については家系解析による疾患遺伝子マッピング法が確立しており、数多くの責任遺伝子が同定されてきている。一方、メンデル型の遺伝様式を示さない多因子疾患の遺伝子マッピングについては、様々な手法を用いて世界中で精力的に研究がなされているにもかかわらず、依然解決すべき課題が多く、定まった方法は確立されていない。本章では、SNPを遺伝マーカーとして用いた多因子疾患の感受性遺伝子マッピング法の概略について紹介する。その詳細に関しては、以降の各章を参照されたい。