

我が国における家族性成長ホルモン単独欠損症の遺伝子解析

———第2報

(分担研究：遺伝性疾患の発症予防に関する研究)

松田一郎, 羽田 明, 遠藤文夫

要約：昨年度に引き続き、我が国の本疾患5例の遺伝子解析を行い、欠失長の推定、RFLPハプロタイプについて検討し、全例に hGH 遺伝子を含んだ 7.5kb の欠失のあることが判明した。

見出し語：家族性成長ホルモン単独欠損症，成長ホルモン遺伝子

【研究方法】プローブは前回同様 Seeberg から提供を受けた hGH-cDNA の PvuII フラグメント(490bp, hGH33-189のアミノ酸配列をコードしている)で、nick translation により ^{32}P をラベルして使用した。制限酵素は、HincII, HindIII, BglII, MspI の4種類を用いた。

【結果】図1に示したようなサザンブロットが得られた。この結果、得られたRFLPハプロタイプは表のように Case1,2,4,5, Case3 の2つのグループに分けられることが判明した。また全例、HindIIIの結果から、欠失部分は hGH-N 遺伝子を含んだ全長

7.5(26-18.5kb=7.5)kb の欠失のあることが推定された。正確な数値の算出にはより詳細な解析が必要である。

【考察】これまで成長ホルモン遺伝子の欠失例は、この報告の4家系を含めて13家系報告されている。またその全例で、ほぼ 7.5kb の欠失があることが知られている。RFLPs ハプロタイプは3つあり、1はスイス3家系、アルゼンチン・日本 各1家系、イスラエル1家系(Case3がそれに相当)、2はイスラエル1家系、日本3家系、3はオーストリア1家系である。

* 熊本大学 小児科

(Dep. of Pediatrics, Kumamoto Univ. Med. School)

文献
Matsuda I. et al: Hetero-
genous phenotypes of
Japanese cases with a

growth hormone gene
deletion. Jpn.J.Human
Genet. 32:227-235, 1987

Abstract

Gene analysis of 4 Japanese families with growth hormone gene deletion.

Ichiro Matsuda, Akira Hata, Fumio Endo

We studied five Japanese patients with isolated growth hormone (hGH) deficiency from four families, and four patients were second cousins. Each patient was homozygous for a deletion of approximately 7.5 kilobases, which included the hGH-N gene. The deletions in four patients belonging to three different families were associated with the same restriction fragment length polymorphism haplotype, while the deletion of the other patient was associated with a different haplotype.

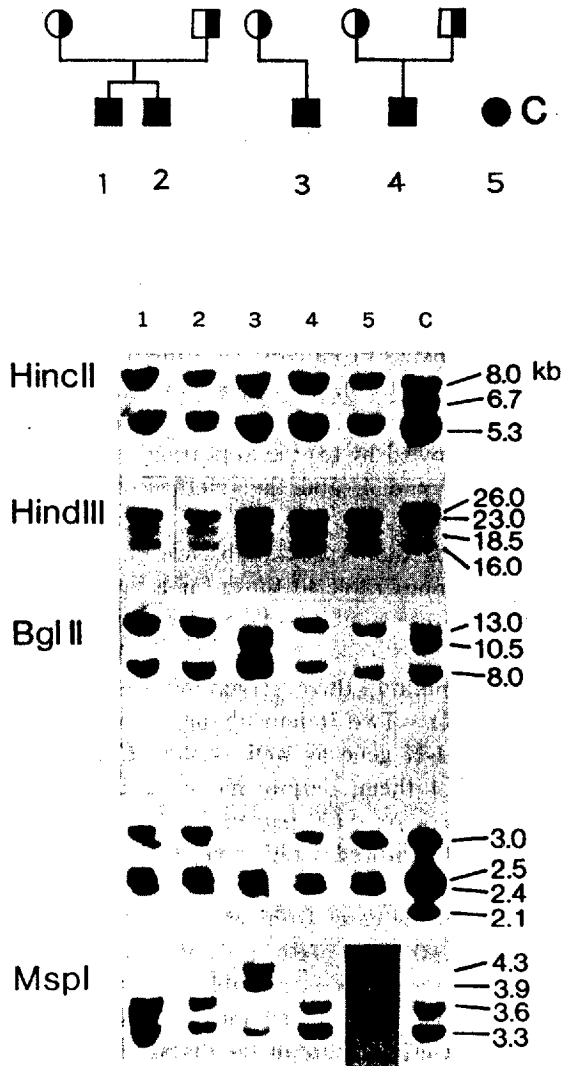
表

Restriction fragment length polymorphism haplotypes of the patients with a growth hormone gene deletion.

	<i>Bam</i> HI	<i>Hinc</i> II	<i>Hind</i> III	<i>Bgl</i> IIA	<i>Bgl</i> IIB	<i>Msp</i> IA	<i>Msp</i> IB
Case 1	Del ^b	Del	18.5	13.0	3.0	3.6	3.3
Case 2	Del	Del	18.5	13.0	3.0	3.6	3.3
Case 3	Del	Del	18.5	10.5	8.0	4.3	3.9
Case 4	Del	Del	18.5	13.0	3.0	3.6	3.3
Case 5 ^a	Del	Del	18.5	13.0	3.0	3.6	3.3

^a The data presented by Phillips III (1983) were confirmed in the present study. ^b Del, deletion.

图 1



Signatures of five children with isolated growth hormone deficiency type 1A after digestion with *HincII*, *HindIII*, *BglII*, and *MspI* (case 1, 2, 3, 4 and 5; at far right is a normal control). All affected children lack 6.7 kb fragment by *HincII* digestion. They showed presence of 18.5 kb fragment and absence of 26 kb fragment by *HindIII* digestion. Two different RFLP haplotypes are seen in the children by the *BglII* and *MspI* digestion.



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



要約:昨年度に引き続き、我が国の本疾患 5 例の遺伝子解析を行い、欠失長の推定、RFLP ハプロタイプについて検討し、全例に hGH 遺伝子を含んだ 7.5kb の欠失のあることが判明した。