

論文タイトル: Dogs and humans share a common susceptibility gene SRBD1 for glaucoma risk イヌとヒトに共通した緑内障感受性遺伝子 *SRBD1*.

掲載雑誌、年、巻、頁: PLOS ONE 2013;8(9):e74372.

著者名(所属): Kanemaki N(麻布大学), Tchedre KT, Imayasu M(メニコン), Kawarai S, Sakaguchi M(麻布大学), Yoshino A, Itoh N, Megro A, Mizuki N(横浜市立大学)

概要: ヒト正常眼圧緑内障感受性遺伝子として報告されている *SRBD1* 遺伝子の変異をシバイヌとシーズーの緑内障群と健常群で比較しました。その結果、3 か所の SNP がシバイヌ緑内障と、1 か所の SNP がシーズー緑内障と相関していることが判明しました。

緑内障は眼圧上昇を伴う視神経疾患です。[原発性開放隅角緑内障](#)がイヌ緑内障として最も典型的であり、シバイヌとシーズーで発症頻度が高いことが分かっています。我々は緑内障群と健常群のシバイヌ・シーズーの *SRBD1*、*ELOVL5*、*ADAMTS10* 遺伝子の [SNP](#) (一塩基多型) 11 か所をダイレクトシーケンシング法で解析しました。その結果、*SRBD1* 遺伝子について、シバイヌでは3か所の SNP (rs8655283, rs22018514, rs22018513) で、シーズーでは1か所の SNP (rs9172407) で、緑内障群と健常群との間に有意差が認められました(表 1)。*ELOVL5* 遺伝子と *ADAMTS10* 遺伝子では有意差は認められませんでした。このことより、*SRBD1* 遺伝子はシバイヌとシーズーさらにはヒトに共通した緑内障感受性遺伝子である可能性が示唆されました。また、*SRBD1* 遺伝子の SNP 検査はイヌの緑内障発症リスクを予測できる検査法として有望と考えられました。

解説:

[SNP](#): Single Nucleotide Polymorphism (一塩基多型)の略。ある生物種の遺伝子塩基配列の中で、一定の割合で現れる一塩基の変異(多型)で、病気の発症頻度と関係しているものが多いです。

[原発性開放隅角緑内障](#): 遺伝的な素因により隅角(眼房水の排出口)が狭くなって眼圧が上昇する眼疾患。重症化すると視神経が壊死して失明することがあります。

表 1 *SRBD1* 遺伝子解析結果

SNP ID	Position Chr. (CanFam2.0)	Allele	SNP Type	Risk Allele	Breed	N		Risk Allele Frequency (%)		p	OR(95% CI)	
						Cases	Controls	Cases	Controls			
rs22019922	10	50924623	A/C	Intron	A	Shiba-Inu	56	42	8.9	7.1	0.65	1.27 (0.44-3.66)
						Shih-Tzu	27	40	96.3	91.3	0.25	2.49(0.50-12.49)
						Overall	83	82			0.40	1.59 (0.66-3.80)
rs8655283	10	50989281	C/T	Intron	T	Shiba-Inu	56	42	37.5	21.4	0.016	2.20 (1.15-4.20)
						Shih-Tzu	27	40	92.6	83.8	0.13	2.43 (0.75-7.89)
						Overall	83	82			0.0068	2.25 (1.28-3.97)
rs22018514	10	51,049,600	C/G	Non-synonymous	G	Shiba-Inu	56	42	41.1	21.4	0.0037	2.56 (1.34-4.86)
						Shih-Tzu	27	40	92.6	83.8	0.13	2.43 (0.75-7.89)
						Overall	83	82			0.0018	2.52 (1.43-4.44)
rs22018513	10	51,049,604	A/G	Synonymous	G	Shiba-Inu	56	42	78.6	54.8	0.00039	3.03 (1.62-5.65)
						Shih-Tzu	27	40	94.4	93.8	0.87	1.13 (0.26-4.95)
						Overall	83	82			0.0015	2.59 (1.46-4.61)
rs9172407	10	51062753	A/G	Intron	G	Shiba-Inu	56	42	8.9	6.0	0.44	1.55 (0.51-4.71)
						Shih-Tzu	27	40	25.9	6.3	0.0014	5.25 (1.76-15.63)
						Overall	83	82			0.0074	2.90 (1.34-6.26)

OR, odds ratio; CI, confidence interval.
Overall P values and ORs for meta-analysis were calculated using the Mantel-Haenzel method.
doi:10.1371/journal.pone.0074372.t002