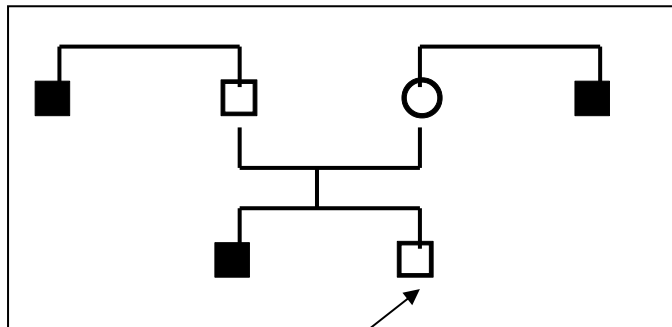


この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 20

I. 遺伝子とは

親から子に形質が伝わるという現象は昔から知られていたようです。「新生児の兄または新生児の両親の兄弟に出血傾向があれば(図の■)、その新生児(図の矢印)の*割礼を免除する」という*タルムードの規定はそれを物語るものでしょう。



この家計図は X 連鎖劣性遺伝を物語るものです。

*割礼; 包皮を環状に切除すること。
宗教上の風習としてもある。

*タルムード;ユダヤ教で口伝された習慣律を集大成したもの

遺伝現象が学問として扱われたのはグレゴリー・メンデル(1822-1884)によってであり、メンデルはメンデルの法則を 1865 年に発表し、遺伝現象を説明するのに、**遺伝因子**という架空の物質を考えました。この遺伝因子を 1909 年にヨハンゼンが**遺伝子(Gene)**と呼ぼうと提案しました。

メンデルの法則は 1865 年に発表されましたが認められず、1895 年に再発見されました。その間に、ネーグリーが 1842 年に光学顕微鏡で細胞分裂時に糸状のものが見えると報告、ワルデイヤーが 1888 年に糸状のものを塩基性色素で強く染まる**染色体(Chromosome)**として報告しました。

1953 年にワトソンとクリックが DNA の基本構造が**二重らせん**であることを示しました。ヒトの染色体が **46 本**であることはチョーとレバンによって 1956 年に報告され、全染色体の**塩基配列**(p. 3)が決定されたのは 2006 年のことです。

現在、遺伝子とは遺伝形質を規定する因子で、ヒトでは染色体を構成する DNA の一定領域に存在する機能単位をさします。

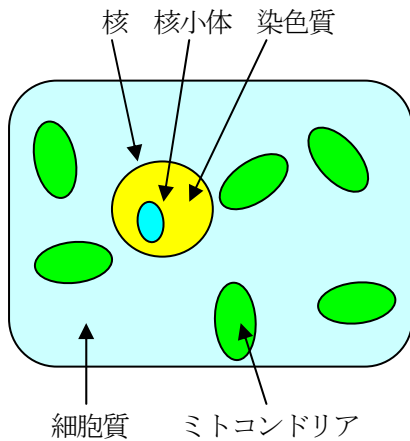
遺伝相談は面接・予約制です。

遺伝相談を希望される方は 03-3267-2600 にご連絡ください。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 20

Ⅱ. 遺伝子はどこにあるか



ヒトの体は約 60 兆個の細胞からできています。細胞は生殖細胞と体細胞に分けられます。どちらの細胞も核と細胞質から成り立ちます。

核には塩基性色素に染まる染色質があり、これが細胞分裂のあるときに染色体という形をとります、通常いう遺伝子はここにあります。

細胞

核	染色質(クロマチン)	遺伝子の集まり
核小体		蛋白質の合成装置を作る場所
核質		染色質、核小体以外
細胞質	細胞質マトリックス	細胞内のタンパク質を合成する場
	細胞質骨格	細胞の形を保つ
	ゴルジ体	細胞内で作られた物質を細胞外に出す
	中心体	細胞分裂の際に働く
	ミトコンドリア	エネルギーを産生する
	リボソーム	タンパク質合成装置
	リソゾーム	細胞内消化器官
	小胞体	細胞外タンパク質の合成と輸送装置
	分泌小胞	細胞外へ運ばれる物質が入っている
	デスモソーム	細胞間接着装置

細胞質にはいろいろな小器官があります、その中のミトコンドリアにも遺伝子があります。ミトコンドリア遺伝子といいます。

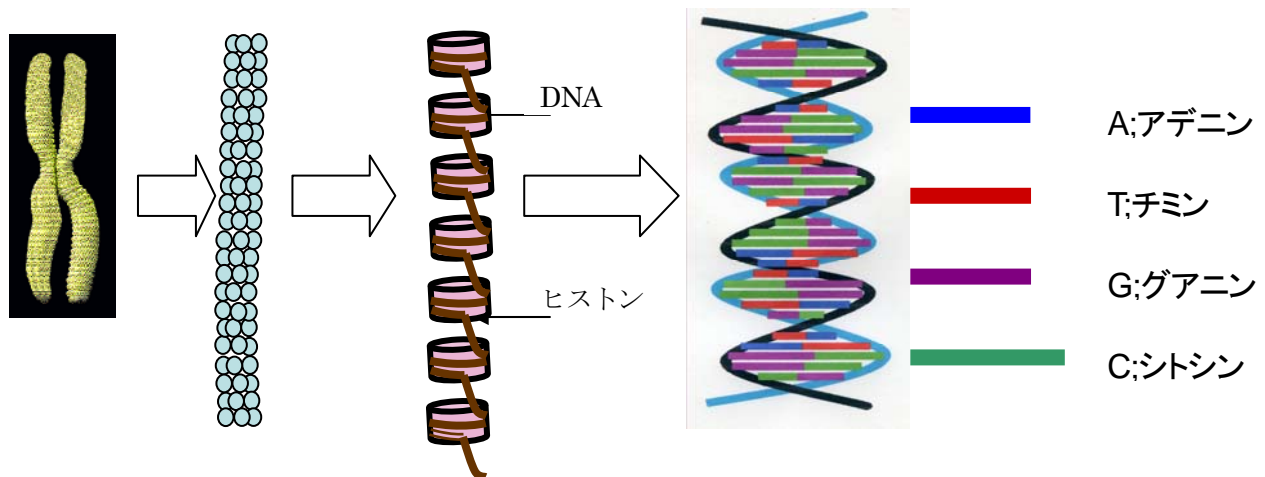
遺伝相談は面接・予約制です。

遺伝相談を希望される方は 03-3267-2600 にご連絡ください。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 20

Ⅲ. 染色体の構造

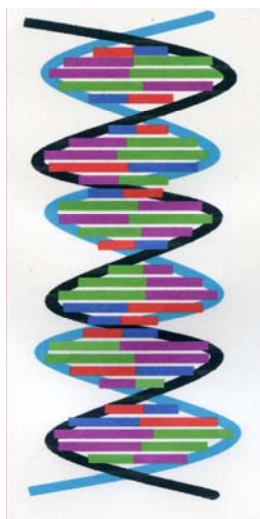


染色体 ソレノイド ヌクレオソーム繊維 DNA 塩基

ヒトの染色体は46本あります。その一部を拡大するとソレノイドの形をとります。さらに拡大するとヌクレオソームがつながった状態となります。ヌクレオソームはクロマチンの基本構成単位で、ヒストンにDNAが巻きついたものです。ヒストンコアに146塩基対のDNA鎖が1.78回転巻きついた構造をしています。直径11nm厚さ5.6nmです。

アデニン(A)、チミン(T)、グアニン(G)、シトシン(C)は塩基です。この塩基の並び方を塩基配列と言います。

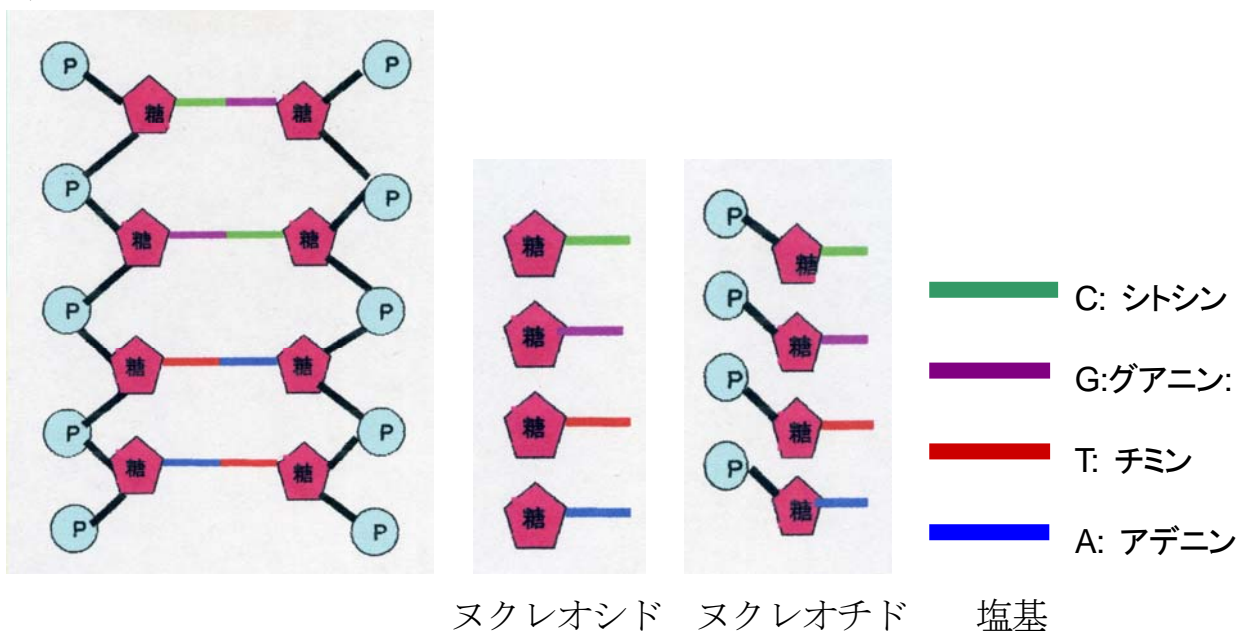
Ⅳ. DNA(遺伝子)の構造



DNAはデオキシリボ核酸(deoxyribonucleic acid)の略です。DNAは塩基と糖(デオキシリボース)とリン酸からなるデオキシリボヌクレオチドがつながったものです。

遺伝相談は面接・予約制です。
遺伝相談を希望される方は03-3267-2600にご連絡ください。

遺 伝 の は な し 20



糖と塩基の結合したものをヌクレオシド、ヌクレオシドにリン酸が結合したものをヌクレオチドといいます。

糖とリン酸できているラセンの各々がアデニンとチミン、グアニンとシトシンで1:1の結合をしているといえます。

ヌクレオシド; 塩基と糖がN-グリコシド結合した分子の総称です。糖としてD-リボースを含むものをリボヌクレオシド、D-2'-デオキシリボースを含むものをデオキシリボヌクレオシドといいます。プリン塩基を含むものをプリンヌクレオシド、ピリミジン塩基を含むものをピリミジンヌクレオシドといいます。

ヌクレオシド

- ┌ リボヌクレオシド
- └ デオキシリボヌクレオシド

- ┌ プリンヌクレオシド: アデノシン、グアノシン、イノシン
- └ ピリミジンヌクレオシド: シチジン、ウリジン、チミジン

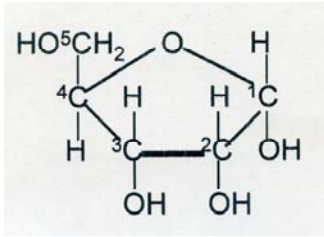
ヌクレオチド; ヌクレオシドの糖部分がリン酸エステルになっている化合物です。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

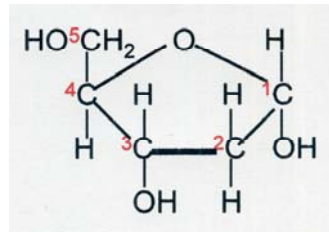
遺 伝 の は な し 20

V. DNA を化学式でみる

1. 糖



リボース

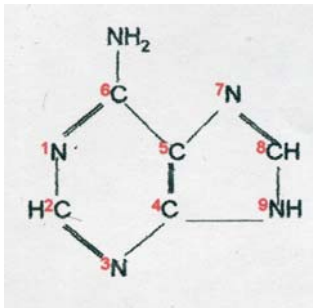


デオキシリボース

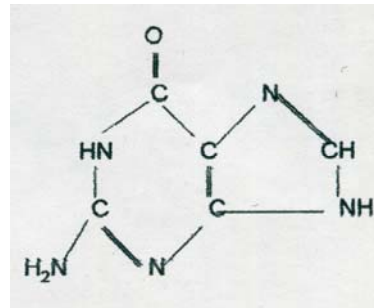
リボースは五単糖で、²C につ
いている OH の O がとれると、
デオキシリボースです

2. 塩基

(1) プリン

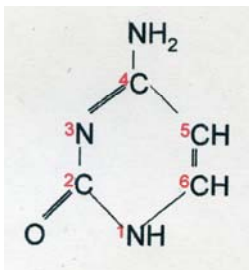


アデニン (A)

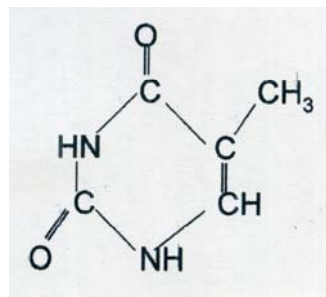


グアニン (G)

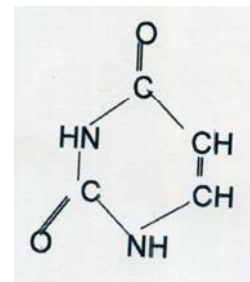
(2) ピリミジン



シトシン (C)



チミン (T)



ウラシル (U)

(RNA の塩基配列)

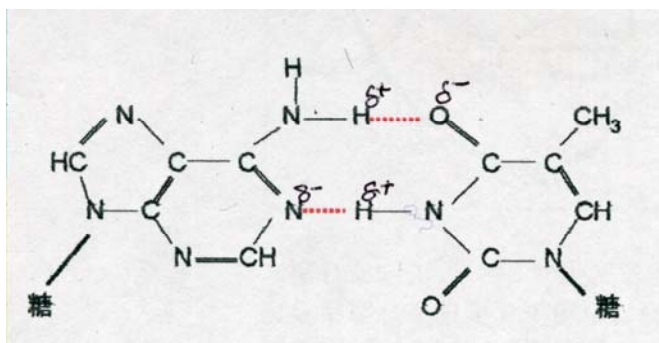
3. リン酸



この内容は遺伝相談に代わるものではありません

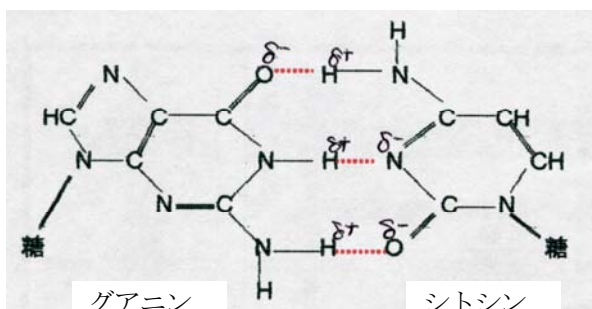
遺 伝 の は な し 20

4. 水素結合：塩基どうしは水素結合という特別な結合をします。



アデニン

チミン



グアニン

シトシン

負に帯電した原子(O または N)と水素原子との間に形成される弱い結合です。

VI. DNA の役割分担

▽ 終止コドン



プロモーター



開始コドン

- 非翻訳領域 ラセン構造の DNA をまっすぐに伸ばすと、この直
- エキソン 線状の中にはいろいろな役割が分担されています。
- イントロン

プロモーター：5' 末端部にあり、転写(p. 9)のときに働きます。

開始コドン：翻訳が開始される 3 塩基です(AUG) (p. 11)。

エキソン：遺伝子の働きをしている場所です。

イントロンは遺伝暗号がコードされていない部分です。

5' , 3' は糖の炭素の位置を示します。

遺伝相談は面接・予約制です。

遺伝相談を希望される方は 03-3267-2600 にご連絡ください。

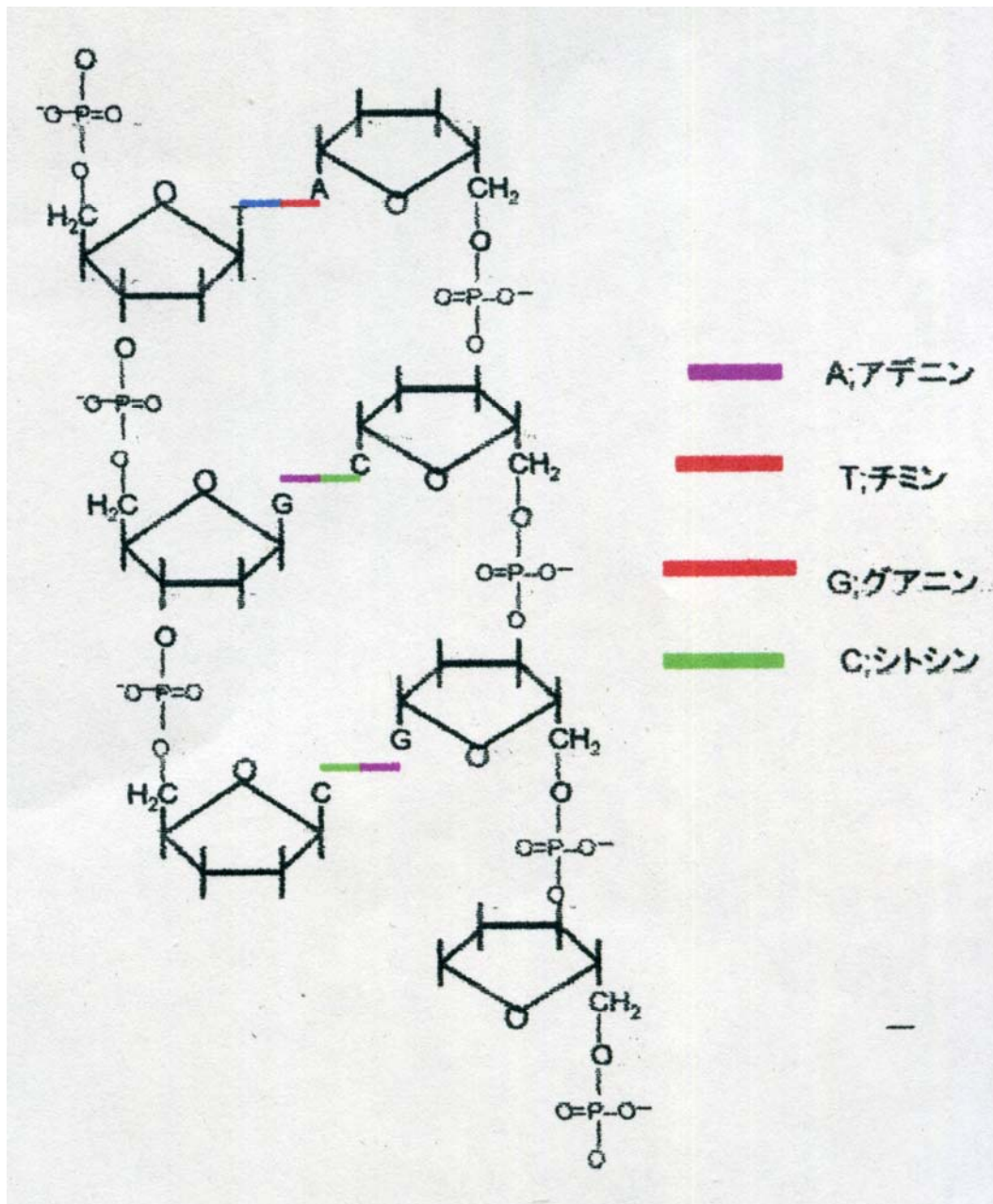
この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 20

一つの細胞の中のDNAをすべてつなぎ合わせると、約2mになります。

VII. DNA の構造

1. 化学式



糖と塩基あるいは糖とリン酸の間は、二つの原子の間で電子を共有してできる共有結合という強い結合で結ばれています。

遺伝相談は面接・予約制です。

遺伝相談を希望される方は 03-3267-2600 にご連絡ください。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺伝のはなし 20

VIII. 遺伝子は何をするか

遺伝子とは遺伝形質を規定する因子を指し、ヒトではDNAを本体とします。

ヒトの体は60兆の細胞が集まって組織を作り、神経、消化器、循環器、などの器官となり、個体となります。この設計図ともいふべきものが遺伝子と考えられます。遺伝子の数は約22,000とされますが、その遺伝子は直接には組織・器官を作るものではありません。

人体を作っている主な物質はタンパク質です。いろいろな種類があるタンパク質はアミノ酸からできていますが、アミノ酸は20種類しかありません。アミノ酸の並び方でいろいろなタンパク質ができるのですが、その設計図が遺伝子と考えてよいでしょう。

1. タンパク質の合成

タンパク質の合成の出発点はDNAです。

DNA → RNA → ポリペプチド → タンパク質

のように流れます。この流れを分子生物学の**セントラル・ドグマ**といいます。

タンパク質はアミノ酸のつながったものと言えます。アミノ酸は20種類ですが、そのつながり方によって多種類のタンパク質ができます。

核内⇒転写(DNAの一部が離れ、mRNAが合成される)

DNA RNAポリメラーゼ 二重らせんの一部をほどく 塩基が離れる

鋳型としてRNAをコピー mRNA

核の中でRNAポリメラーゼがDNAにつき、二重らせんの一部をほどきます。塩基が離れた所を鋳型としてRNAをコピーします。これがmRNAです。

遺伝相談は面接・予約制です。

遺伝相談を希望される方は03-3267-2600にご連絡ください。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 20

IX. DNA と RNA

1. DNA と RNA の違い

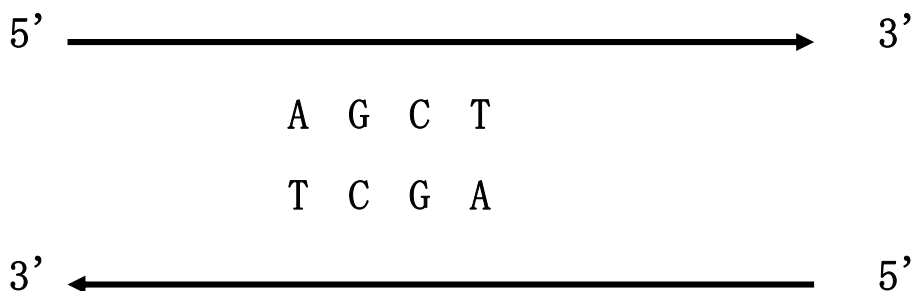
	DNA	RNA
五単糖	デオキシリボース	リボース
	2' -H 3' -OH	2' -OH 3' -OH
塩基	A, G, C, T	A, G, C, U
リン酸	HPO ₄	HPO ₄
基本構造	二本鎖	一本鎖

2. RNA の分類

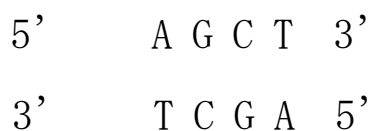
- 1) mRNA : メッセンジャーRNA
- 2) tRNA : 運搬 RNA
- 3) rRNA : リボソーム RNA
- 4) その他 Sn RNA (核内低分子 RNA), Sno RNA (核小体 RNA), nc RNA (ノンコーディング RNA)

3. DNA の記載方法

- 1) 5' を左側に書く



- 2) 2本鎖での記載方法



遺伝相談は面接・予約制です。

遺伝相談を希望される方は 03-3267-2600 にご連絡ください。

この内容は遺伝相談に代わるものではありません

遺 伝 の は な し 20

3) 1 本鎖での記載方法

DNA; 5' A G C T 3' (基本は2本鎖)

RNA; 5' A G C U 3' (基本は1本鎖)

X. 塩基配列とアミノ酸

1 番目の塩基	2 番目の塩基				3 番目の塩基
	U	C	A	G	
U	フェニールアラニン	セリン	チロシン	システイン	U
	フェニールアラニン	セリン	チロシン	システイン	C
	ロイシン	セリン	停止	停止	A
	ロイシン	セリン	停止	トリプトファン	G
C	ロイシン	プロリン	ヒスチジン	アルギニン	U
	ロイシン	プロリン	ヒスチジン	アルギニン	C
	ロイシン	プロリン	グルタミン	アルギニン	A
	ロイシン	プロリン	グルタミン	アルギニン	G
A	イソロイシン	トレオニン	アスパラギン	セリン	U
	イソロイシン	トレオニン	アスパラギン	セリン	C
	イソロイシン	トレオニン	リシン	アルギニン	A
	メチオニン(開始)	トレオニン	リシン	アルギニン	G
G	バリン	アラニン	アスパラギン酸	グリシン	U
	バリン	アラニン	アスパラギン酸	グリシン	C
	バリン	アラニン	グルタミン酸	グリシン	A
	バリン	アラニン	グルタミン酸	グリシン	G

例えば RNA の一番目、二番目、三番目の塩基がすべて U であると、フェニールアラニンが、一番目が C、二番目が A、三番目が G だとグルタミンができます。AUG はメチオニンであると同時にタンパク質合成開始の記号でもあります。UAA、UAG、UGA は停止の記号となります。停止の記号に対するアミノ酸はありません。

遺伝相談は面接・予約制です。

遺伝相談を希望される方は 03-3267-2600 にご連絡ください。