

をもつ *APC*^{min/+}群は *APC*^{min/+} *Bcl11b* 野生型に比べ、有意に腫瘍数が増加していた。腸管腫瘍の LOH を解析すると、ほとんどの腫瘍で *APC* 野生型アリルが欠損しているにも関わらず、*Bcl11b* 野生型アリルの欠損は見られなかった。これらの結果から、*Bcl11b* はハプロ型不全のがん抑制遺伝子として腸管腫瘍の発生に関与し、ヒト大腸がん発症にも関与する可能性が示唆された。

4 脳形成障害と遺伝子異常

遠山 潤・加藤 光広*
西新潟中央病院小児科，生命科学
医療センター遺伝子診療部門
山形大学医学部小児科*

脳形成障害（神経細胞移動異常症）は、脳の発生過程における神経細胞移動障害により大脳皮質の層構築異常を来した状態である。その形態より滑脳症（無脳回，厚脳回），皮質下帯状異所性灰白質，多小脳回，脳室周囲結節状異所性灰白質などが知られている。その原因は遺伝性と外因性があるが左右対称性の例は遺伝子異常が多い。近年の精力的な研究により滑脳症の原因遺伝子として、*LIS1*，*DCX*，*ARX*，*14-3-3ε*，*RELN*，*VLDLR*などの各遺伝子が同定されている。今回、*LIS1*，*DCX*，*ARX*各遺伝子異常による滑脳症および皮質下帯状異所性灰白質症例について報告する。

5 日本人統合失調症多発家系を用いた連鎖解析による疾患感受性遺伝子候補領域の発見

金子 尚史¹⁾・村竹 辰之²⁾・桑原 秀樹³⁾
黒崎 孝則⁴⁾・武井 満⁵⁾・大槻 露華⁶⁾
有波 忠雄⁶⁾・辻 省次⁷⁾・染矢 俊幸¹⁾
新潟大学大学院医歯学総合研究科
精神医学分野¹⁾
古町心療クリニック²⁾
佐潟荘³⁾
ほんだ病院⁴⁾
群馬県立精神医療センター⁵⁾
筑波大学大学院人間総合科学研究科
科遺伝医学分野⁶⁾
東京大学大学院医学系研究科神経
内科学教室⁷⁾

統合失調症は、一般人口の約1%が罹患するありふれた疾患であり、複数の遺伝因と環境因が影響して発症する複雑疾患と想定されている。今回、日本人の統合失調症多発罹患家系について、常染色体領域に分布する322個のマイクロサテライトマーカーを用いて疾患感受性遺伝子の連鎖解析を行った。ノンパラメトリック解析では有意な結果は得られなかったが、常染色体優性遺伝モデルによるパラメトリック解析において染色体4番長腕（D4S2431：LOD値＝1.69）および染色体3番長腕（ATA34G06：LOD値＝1.62）に有望な領域が見出され、各々はシミュレーションを用いた解析において有意な連鎖および連鎖を示唆する値に相当した。同領域についてSNPマーカーを用いた高密度マッピングを行い、両領域中で罹患者間に共有されているハプロタイプを同定した。本研究において二つの統合失調症感受性遺伝子の有望な候補領域が同定された。