国立国際医療研究センター・ゲノム医科学プロジェクトの徳永勝士プロジェクト長、大前陽輔特任研究員、日本赤十字社、福島県立医科大学の研究グループは、ヒトゲノム解析により、これまでに国際輸血学会に登録されている 36 種類の血液型に加え、37 種類目の新たな血液型「KANNO」を特定し、この度国際輸血学会の血液型命名委員会から認定を受けました。これは日本の研究グループが特定した初めての血液型です。この新たな血液型「KANNO」を決める血液型抗原はプリオンタンパク質というクロイツフェルト・ヤコブ病の原因となる分子であり、今回特定された血液型を決める変異はプリオン病抵抗性との関連も注目されます。

人間の血液には非常に多くの血液型があります。なかでも、ABO 血液型と Rh 血液型は輸血をするうえで極めて重要な血液型であることはよく知られています。安全で有効な移植や輸血のためには、その他の血液型も一致することが重要で、これまでに 36 種類の血液型が国際輸血学会によって公認されていました(表 I)。

表I

共同研究チームは、ゲノムワイド関連解析とエクソームシークエンス解析という先端的なゲノム解析を行い、KANNO 抗原を担う遺伝子を同定することを目指しました。その結果、調べた KANNO (-) 型の 18 名全員が、プリオンタンパク質の 219 番目のアミノ酸が、グルタミン酸 (E) からリシン (K) に変化する遺伝子変異 (E219K) を、2 本の染色体両方(ホモ接合)で持つことを見出しました。さらに培養細胞でそれぞれの遺伝子を発現させると、KANNO (+) 型プリオンに対してのみ抗 KANNO 血清 (抗体) が結合しました (図1)。すなわち、KANNO (-) 型ではプリオンに E219K の変異があり、グルタミン酸型プリオンに対する抗体を持つことが確認され、KANNO が新たな血液型抗原であることを確定できました。これは日本の研究グループが原因を特定した初めての血液型であり、この度国際輸血学会血液型命名委員会からの承認を受けました。

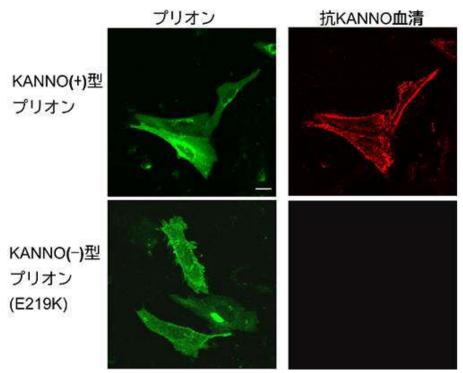


図1 赤がプリオン発現細胞に結合した KANNO 型抗体

今回、新たな血液型抗原として同定されたプリオンタンパク質は、ヒトでのクロイツフェルト・ヤコブ病(CJD)などのプリオン病の原因分子としてよく知られています。今回同定した E219K の遺伝子変異は日本人以外のアジア人集団でも 5%程度の割合で存在し、数百人に 1人がホモ接合(homozygous)で有することから、アジア人において移植や輸血のために重要なことが明らかとなりました。興味深いことに、この変異を 1つの染色体に持つ場合(ヘテロ接合)には CJD に強い抵抗性をもつことが知られており、この血液型とプリオン病との関連も注目されます。

雑誌名

「Transfusion」(2019年7月4日冊子版刊行)

論文タイトル

Integrative genome analysis identified the KANNO blood group antigen as prion protein

日文新聞发布全文 https://www.amed.go.jp/news/release 20190805.html

文: JST 客观日本编辑部翻译整理