

遺伝病と遺伝子病ってどう違うの？

遺伝病と遺伝子病は、ともに**遺伝子**の異常による疾患の総称です。2つの大きな違いは、遺伝病では遺伝子異常が子孫に遺伝するのに対して、遺伝子病では遺伝子異常が子孫に遺伝しない点です。

遺伝病は、両親からもらった遺伝子に、もともと異常がある場合に発症します。例として、**フェニルケトン尿症**などの代謝酵素欠損症や**血友病**があげられます。遺伝病の遺伝子異常は、**生殖細胞**を含むすべての細胞に存在するので、子孫にも遺伝します（両親からもらった遺伝子〔DNA〕はすべての細胞でまったく同じです）。

遺伝病の主な遺伝形式は、**常染色体優性遺伝**、**常染色体劣性遺伝**、**X染色体連鎖劣性遺伝**です。

優性遺伝病は両親の遺伝子のどちらかに異常がある場合に発症します。劣性遺伝病は、両親の遺伝子の両方に異常がある場合のみ発症します。X染色体連鎖遺伝は、疾患の原因となる変異遺伝子が性染色体であるX染色体上に存在するので、通常は劣性遺伝です。X染色体が1本しかない男性に発症し、X染色体が2本ある女性は保因者となります。

一方、**遺伝子病**は、両親からもらった遺伝子が部分的に異常となった結果起こる疾患を指します。その代表例が、がん抑制遺伝子、がん遺伝子の異常によって発生するがんです。

がんでは、紫外線、化学物質、放射線、ウイルス感染といった種々の因子によって、細胞の分化・増殖の制御を担う遺伝子が傷つき、その機能を果たせなくなります。その結果、細胞の異常増殖が起こるのです。

遺伝子病の遺伝子異常は**体細胞**に局所的に生じます。したがって、遺伝子異常が子孫に遺伝することはありません。ただし、たまたま受精卵に遺伝子異常（突然変異）が起こることで、両親には問題がなくても、子孫に伝えられる遺伝子に異常が生じることがあります。

最近では、糖尿病や高血圧といったいわゆる生活習慣病にも、疾患に関与する遺伝子が存在していることが明らかになってきました。このような疾患は、複数の遺伝子異常と生活習慣（環境要因）の相互作用によって起こると考えられ、**多遺伝子病**といわれています。

●**遺伝子**

1つのタンパク質を作るための情報を含んだDNA配列単位。遺伝子の異常には、遺伝子を失う「欠失」、遺伝子内に無関係な遺伝子が入り込む「挿入」、アミノ酸をコードする塩基配列の一つが異常となる「点突然変異」などがある。複数の遺伝子の複合体を呼称する場合はゲノムという。

●**フェニルケトン尿症**

遺伝的な酵素欠陥のため、アミノ酸の一種であるフェニルアラニンが分解できない疾患。この代謝異常のため、放っておくと脳の成長が阻害されて知恵遅れになる。新生児マス・スクリーニングによって早期に発見して、フェニルアラニンを抑えた食餌療法を行えば障害は回避される。カビくささやネズミの尿のようなにおいが特徴である。

●**血友病**

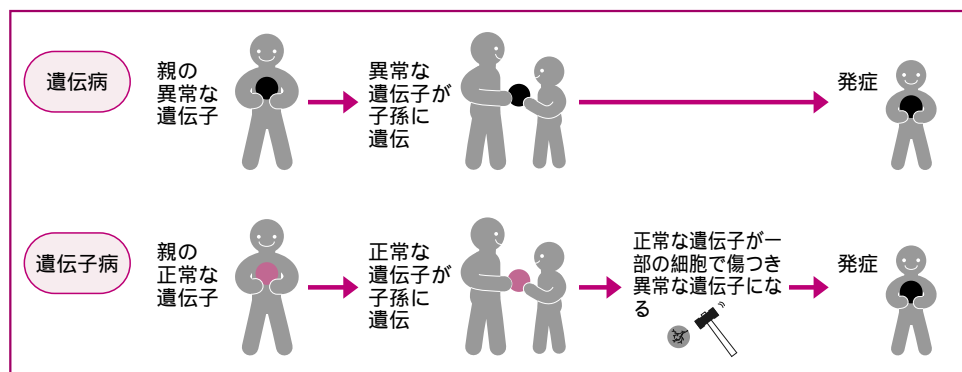
血液凝固には数多くの凝固因子による連鎖反応が必要である。先天的に第Ⅲ因子または第Ⅴ因子が欠損し、関節などに出血を引き起こす病気が血友病であり、それぞれ血友病A、血友病Bと呼ばれる。X染色体連鎖劣性遺伝を示すため、男児に限って認められる。

●**生殖細胞**

遺伝子を子孫に残すために、生殖器官において形成される細胞（精子、卵子）を指す。生殖細胞の遺伝子変異は子孫に遺伝する。遺伝病が遺伝するのは、すべての細胞のもとになる生殖細胞の遺伝子に異常があるためである。

●**体細胞**

骨や筋肉、内臓、脳などの各臓器・組織を形成する細胞。体細胞に起きた遺伝子変異は子孫に遺伝しない。



図●遺伝病と遺伝子病