

ゲノムと子宮内膜症

吉原 弘祐／榎本 隆之

Summary

子宮内膜症上皮は、摘出された卵巣内膜症性嚢腫の限られた領域にしか存在しないことが多く、これまで子宮内膜症に対するゲノム解析は困難であった。近年、シーケンス技術革新とレーザーマイクロダイセクションによる子宮内膜症上皮の適切なサンプリングにより、子宮内膜症のゲノム異常が同定された。特に良性腫瘍である子宮内膜症に、癌関連遺伝子変異が高頻度に存在することが明らかになっており、今後、子宮内膜症のゲノム異常に注目した病態解明が進むだろう。

Key words

ゲノム
子宮内膜症
癌関連遺伝子
遺伝子変異

はじめに

Sampson 博士が1927年に子宮内膜移植説を提唱してから、90年以上経過している¹⁾。その間に、さまざまな研究成果が発表され、子宮内膜移植説は子宮内膜症の発症メカニズムとして広く受け入れられている。しかし、ゲノムの視点で子宮内膜症の病態解明は進んでこなかった。その理由の1つに、解析対象の子宮内膜症上皮が限られていることが挙げられる。ゲノム解析が進んでいる癌領域では、マクロで腫瘍をサンプリングしても腫瘍含有率が50%以上になることが多いのに対し、子宮内膜症では、マクロで子宮内膜症上皮をサンプリングするのは不可能である。この問題を解決するのが、レーザーマイクロダイセクション法である。レーザーマイクロダイセクション法は顕微鏡下で子宮内膜症上皮を確認しながら回収できるため、子宮内膜症上皮の解析には適しているが、マクロでサンプリングする場合と比較して、回収できる組織量が少ないため、サンガー法などの従来のシーケンス技術を用いて塩基配列を決定することは困難であった。近年、高速シーケンサーの登場により、DNA 塩基配列を決定する技術は飛躍的に進歩し、シーケンスに必要なDNA量もng単位となったことで、癌だけでなく、良性腫瘍や正常組織に対してもゲノム解析が実施されるようになり、子宮内膜症のゲノム異常も報告されている。そこで本稿では、子宮内膜症に対するゲノム解析結果を概説する。

Kosuke Yoshihara

新潟大学大学院医歯学総合研究科産婦人科講師
(研究准教授)

Takayuki Enomoto

新潟大学大学院医歯学総合研究科産婦人科主任教授