

ゲノムと多嚢胞性卵巣症候群

岩佐 武／柳原 里江

Summary

多嚢胞性卵巣症候群(PCOS)には複数の遺伝的素因が関わりとされている。これらを特定するため、これまで複数のコホートを対象としたゲノムワイド関連解析が精力的に行われてきた。その結果、現時点において *THADA*, *FSHR*, *DENNIDA*, *INS-VNTR*, *INSR* が PCOS の病態に関わる遺伝子として有力視されている。一方、これらの遺伝子が PCOS の病因・病態において果たす機能的役割については証明されておらず、今後のさらなる検討が期待される。

Key words

多嚢胞性卵巣症候群(PCOS)
ゲノムワイド関連解析(GWAS)
一塩基多型(SNP)

はじめに

多嚢胞性卵巣症候群(polycystic ovarian syndrome; PCOS)は生殖年代の女性の6~10%に認められ、排卵障害による月経異常や不妊症、高アンドロゲンによる多毛やニキビなどのアンドロゲン過剰症状、および卵巣の多嚢性変化を主徴とする症候群である。また、PCOSではインスリン抵抗性をきたしやすく、肥満や2型糖尿病の発症リスクが高いことが知られている。現在、国外ではPCOSの診断にRotterdam基準が用いられることが多く、排卵障害、臨床的/生化学的アンドロゲン過剰症、卵巣の多嚢性変化のうち、2つ以上を満たすことが診断の条件とされている¹⁾。一方、本邦のPCOSは高い黄体形成ホルモン(luteinizing hormone; LH)を示すことが多く、日本産科婦人科学会が定める診断基準では、月経異常、LH基礎値高値または男性ホルモン高値、多嚢性卵巣のすべてを満たすことが診断の条件とされている²⁾。このように、PCOSの表現型は多岐にわたり、その特徴は民族間で一部異なることが知られている。

臨床学的事象から、PCOSの発症および病態には複数の遺伝的素因が関わりと推定されている。これまでの検討から、PCOSには家族内集積性があり、PCOSと診断された女性の家族では男女を問わず本症候群の特徴を認めやすいこと、彼らは当事者と同様、2型糖尿病などの栄養代謝疾患の発症リスクが高いこと、および双胎を対象とした研究では、PCOSの病因の最大70%前後

Takeshi Iwasa

徳島大学大学院医歯薬学研究部産科婦人科学分野教授

Rie Yanagihara

徳島大学大学院医歯薬学研究部産科婦人科学分野特任助教