

## 日本人の身長に影響する遺伝子多型の検証

竹内 史比古<sup>1</sup> (たけうち ふみひこ)、並河 徹<sup>2</sup>、磯野 正人<sup>1</sup>、勝谷 友宏<sup>3</sup>、杉山 卓郎<sup>4</sup>、山口 修平<sup>2</sup>、小林 祥泰<sup>2</sup>、家森 幸男<sup>5</sup>、荻原 俊男<sup>6</sup>、加藤 規弘<sup>1</sup>

<sup>1</sup>国立国際医療センター研究所、<sup>2</sup>島根医科大学、<sup>3</sup>大阪大学、<sup>4</sup>朝日生命成人病研究所、<sup>5</sup>生産開発科学研究所、<sup>6</sup>大阪府立急性期・総合医療センター

### 背景

身長は古くから知られている遺伝率の高い表現形質の一つである。近年、大規模なゲノムワイド関連解析が実施されるようになり、多くの身長関連遺伝子座が同定された。欧米人の研究では、既に関連遺伝子座の数が50に達しているが、これらが他人種にも共通するものかどうかは明らかでない。

### 方法

欧米人でこれまでに同定された47遺伝子座を検証し、また東アジア人でのみ関連の可能性が示唆された遺伝子座を調べるため、日本人1,530人で網羅的にSNPsをタイピングして関連解析を行った。

### 結果

18遺伝子座が身長との有意な関連を示した( $P < 0.05$ )。そのうち16個が欧米人で既報の遺伝子座であり、*ZFAT*と*NUP37-PMCH*が韓国人のみで関連の可能性が示唆されていた。我々の検証した47遺伝子座のうち34%(16遺伝子座)が有意性( $P < 0.05$ )を示し、また有意水準に達しないまでも関連の方向が欧米人と一致しているものを加えると再現性は79%(37遺伝子座)であった。

本研究で調べた日本人の集団では、有意性を示した18 SNPsの遺伝的影響が身長の分散の7%を占めた。これらSNPsはアリル毎に約5mmの効果があった。高身長と関連するアリルの保有数により全集団を分けると、17コピー以上持つグループ(上位8%)と9コピー以下のグループ(下位9%)では身長が約5cm異なった。

### 結論

身長に影響する遺伝子多型には、欧米人と東アジア人の間で共通するものが多い。関連遺伝子座の身長に対する累積効果を正確に評価するためには、さらに大規模な集団での解析が必要である。