

FBI Science View

無汗症患者の原因遺伝子を発見

汗は体温を一定に保つ役割を持つ。汗をかくことができないと熱中症やめまいを発症しやすく、重症化すると意識障害などを起こす。汗をかくことができない「無汗症」という疾患があるが、その原因として汗腺の形成不全や交感神経の異常などが挙げられている。理研とスウェーデン・ウプサラ大学の研究チームは、パキスタンで特異な先天性無汗症を発症する家系を見つけ、無汗症を引き起こす原因を明らかにしようと試みた。



患者の発汗の様子

ヨウ素デンプン反応による発汗の様子。健常者は発汗によりヨウ素デンプン反応が進み汗が青紫色に染まる（上）のに対して、患者は汗が全くでていない

●理化学研究所 脳科学総合研究センター

発生神経生物研究チーム
チームリーダー 御子柴 克彦

発見した先天性無汗症患者を調べたところ、発汗の異常以外は健常者と変わらなかった。また、家族全員に症状が出ていないことから、原因とされる遺伝子は常染色体劣性遺伝子であると推測できた。患者の近親婚家系のDNAサンプルを解析したところ、この疾患の原因遺伝子が2型イノシトール三リン酸（IP₃）受容体を発現する遺伝子であることが分かった。

IP₃受容体は、細胞内小器官の小胞体に蓄えられたカルシウムを放出して細胞内のカルシウム濃度を調節する。詳細な解析の結果、2型IP₃受容体にあるカルシウムイオン透過部分に変異があり、これがカルシウム放出を阻害していた。また、2型IP₃受容体を欠損したマウスは、汗腺の細胞内カルシウム量が大きく低下していた。これらの結果から、汗腺に発現する2型IP₃受容体は、汗の分泌に重要な働きをすることが明らかになった。この成果は、無汗症や多汗症を治療する方法の開発につながる可能性がある。

■プロフィル

みこしば・かつひこ 慶應大学医学部卒。大阪大学蛋白研教授、岡崎基礎生物学研究所教授、東京大学医学研究所教授を経て、2007年から現職。運動失調マウスと正常とを比較解析し、分子・形態・行動の違いから「IP₃受容体」を発見。驚くほど多様な生理機能をもつIP₃受容体の神秘に魅了され研究を進めている。

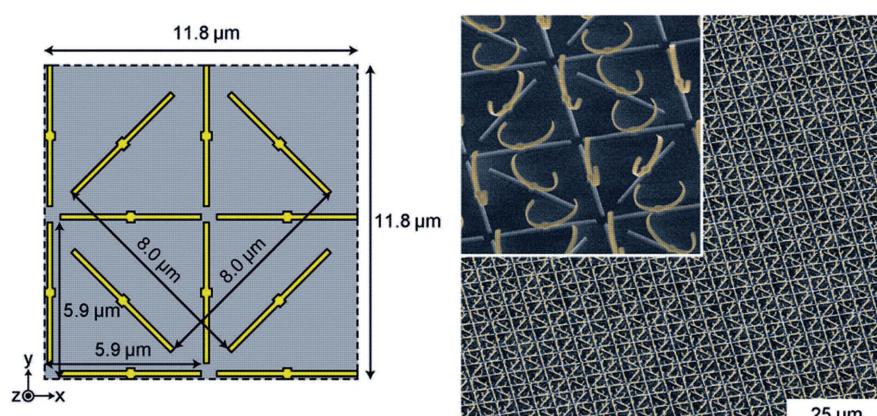


■コメント=IP₃受容体の働く分子機構を解明してヒト疾患発症のメカニズムの解明にもつなげたい。

●理化学研究所 田中メタマテリアル研究室

准主任研究員 田中 拓男

「メタマテリアル」は、光の波長よりも細かな構造と光との相互作用を利用することで、物質の光学特性を人工的に操作できるようにした『疑似物質』だ。理論的には、光周波数の磁場に直接応答する物質や、屈折率がゼロ、マイナス、あるいは何百万といった巨大なものなどを生み出すことも可能になる。



試作した三次元メタマテリアル

基板上に自立した三次元的な金属の共振器アンテナ素子を縦、横、斜め方向に配置した

理研と国立台湾大学などは共同で、真空の屈折率1.0よりも小さい屈折率0.35を実現した三次元メタマテリアルを作製した。電磁波（光）に応答するナノ～マイクロメートルサイズの共振器アンテナ素子を作製し、シリコン基板面に垂直な方向に縦、横、斜め方向に立体的に配置して、どの方向からの光に対してもメタマテリアルの特性を発揮できるようにした。また、数ミリ角という大サイズ化にも成功。加工工程で、人間が精密に制御して微細構造を高精度で加工する手法と、物質の特性を生かして自己組織的に形状を作り上げる手法を融合させた。これにより、共振アンテナ素子となる金属リングの大きさや配置間隔・方向を高精度に制御でき、同時に個々のリングは材料自身が形状を作っていくので、大面積の立体的構造を効率よく加工できた。

屈折率の小さいメタマテリアルの実現は、既存のレンズの屈折力を高め、解像力や集光能力を高める。また、光の群速度を大きく変化させる技術としてみると、高速で安定した光通信の実現につながる。

■プロフィル

たなか・たくお 1996年大阪大学大学院工学研究科博士後期課程修了、博士（工学）。大阪大学基礎工学部助手、理化学研究所研究員などを経て、2008年4月から現職。また14年から理研フォトン操作機能研究チームリーダー兼任。



■コメント=光を自由に操って、ものを観る、測る、加工する究極の技術を究めたい。

理研が「科学講演会」を開催

理化学研究所は、第36回「科学講演会 理研百年へ受け継がれる理研精神」を開催する。生命の不思議、物質の謎からイノベーション技術まで、幅広い分野の研究成果を紹介する講演会で、参加者を募集している。参加費無料、事前申込制（定員400人、先着順）。

◇日 時 11月30日（日）午後2時～4時50分（1時30分開場）
◇会 場 東京コンベンションホール（東京都中央区京橋3-1-1 東京スクエアガーデン5F）
◇内 容

- ・「濃度勾配のスケーリング—生物の形を相似形にするメカニズム—」
講師：猪股秀彦＝発生・再生科学総合研究センター体軸動態研究チームリーダー
- ・「ミクロな世界の3体・4体問題へのいざない」
講師：肥山詠美子＝仁科加速器研究センター肥山ストレンジネス核物理研究室准主任研究員
- ・「紫外線LEDの開発—殺菌・浄水、医療市場を目指して—」
講師：平山秀樹＝平山量子光素子研究室 主任研究員

◇詳 細 <http://www.riken.jp/pr/events/events/20141130/>
申し込み方法などは上記URL参照

◇問合せ 理化学研究所 広報室 ☎048・467・9954/E-mail event-koho@riken.jp