


 What's new? 一研究室探訪一
 

信州大学医学部法医学教室

浅村 英樹

法医学教室は現体制となってから9年目を迎えました。この間、長野県内の法医解剖数は約2倍に増加しましたが、法医解剖に付随する諸検査（組織検査・血液生化学検査・薬毒物検査など）の全てを教室内で施行できるよう整え、死因究明の質の向上に日々努めております。一方、研究面では法医学の重要な研究領域である「個人識別」に着目し、DNA型を用いたより精度の高い個人識別技術の開発を行っています。足利事件や袴田事件などの社会的に反響のあった再審請求がDNA型による個人識別を根拠として決定されたように、この研究領域の発展は社会的要請の極めて強いものです。また、戦後71年を迎え、先日「戦没者の遺骨収集の推進に関する基本的な計画」が閣議決定され、未だ異郷の地に残されている100万柱以上もの戦没者のご遺骨の早期返還が国の重要な責務と位置づけられました。現在、本教室を含めた数大学で構成された厚生労働省の「戦没者遺骨DNA鑑定事業」では、すでに最先端のDNA鑑定技術を駆使してご遺骨の早期の返還に努めているところです。以下、このようなDNA型による個人識別技術の研究、さらには現在進めております突然死に関する研究についての概略を紹介いたします。

### 1. 個人識別精度の向上のためのDNA型分析システムに関する研究

現在までの多くの研究の成果によって、極めて精度の高いDNA型による個人識別が可能となっています。しかしながら、高度な損壊や長期の死後経過時間を有するご遺体からは状態のよいDNA試料が得られるとは限らず、個人識別が困難となります。当研究室では、このような劣化したDNA試料に対する分析技術に関する研究を行っています。劣化した試料では、DNAの断片化及びPCR阻害物質の混入が分析の弊害となります。つまり、劣化したDNA試料を分析するためには、このような弊害を考慮した分析が必要となります。前者に関してはより短鎖のPCR産物を用いて分析を行うこと、後者に関してはDNA抽出法の改良が研究の主体をなします。これまでに多くの研究成果を得ることができましたが、最も劣化したDNA試料とも言うべき古人骨の分析例をご紹介します。

古代人の遺伝子解析は、人類遺伝学的や考古学的に極めて価値のある研究です。しかしながら、古代人のDNAの劣化は著しく、ほぼすべての論文がコピー数の多いミトコンドリアDNAの分析にとどまっています。このような中、長野県小諸市七五三掛遺跡から出土した縄文時代晩期の複数の人骨試料について、我々は当教室で開発してきた様々な劣化DNA試料に対する技術を応用し分析を行っています<sup>1)2)</sup>。その成果の1つとして、縄文人骨として初のY染色体系統分類に成功し、D2に属することを明らかとしました。これは、今後日本人の起源を探究するうえで極めて貴重な科学的根拠と考えられます。

### 2. 突然死に関する研究

#### 1) 老人性全身性アミロイドーシス (SSA) と突然死の関連性

SSAは予後不良な全身性疾患で、不整脈などを発症した場合には突然死の原因となり得ます。しかしながら、生前診断が難しく罹患頻度は明らかではありません。そこで、60歳以上の法医解剖例を対象にこれまで338症例の検討を行いました。その結果、罹患率が全体の5.9%であることが判明し、特に90歳以上では約33%の方がSSAに罹患していました。さらに、2事例ではSSAが死亡に大きく関与していることが推定され、突然死の原因としてSSAの可能性を疑うことの重要性を認識するに至りました。今後、高齢者の突然死との関連性を追及し死因究明精度の向上を目指します。

#### 2) 向精神薬服用者の突然死と心臓イオンチャネル遺伝子変異の関連性

向精神薬服用者の急死の剖検例の多くで器質的異常を同定することができません。そこで、向精神薬服用者の急死が薬物に関連した不整脈である可能性を考え、その発生に心臓イオンチャネルの遺伝子異常が関与するのではないかと仮説を立てました。そこで、心臓イオンチャネルを規定する遺伝子の解析を実施したところ、向精神薬服用者の急死例の半数近くでKCNQ1-G643S変異を認めました。この変異はカリウムチャネルの機能低下に関与することが知られ、この変異によって潜在的に機能低下があるところ薬剤の服用が契機となって致死的不整脈を起こすのではないかと報告しました<sup>3)</sup>。今後は、向精神薬服用者の突然死の予防を最終目標として研究を継続していく予定です。

1) Harayama Y, et al. Legal Med. 2015

2) Nunotani M, et al. J Forensic Sci. 2016

3) Kamei S, et al. J Hum Genet. 2014