本書の構成

1〜100位は1ページに1遺伝子, 101〜300位は1ページに2遺伝子のペースで,
ヒトの主要な遺伝子を一気見できるようになっています.

- がん遺伝子パネル検査の対象
  (2024年9月時点で保険診療で行われる検査に含まれるもの) か
- 標的治療薬があるか
  (本邦での承認・臨床試験の状況などをもとに判断)
- 二次的所見開示リストの対象か
  ※がん遺伝子パネル検査 二次的所見 患者開示 推奨度別リスト Ver4.2_20231003：https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/jitsumushya/030/Potentially_Actionable_SF_Gene_List_Ver4.2_20231003.pdf

を示しています.

一般的な読み方を示しています.

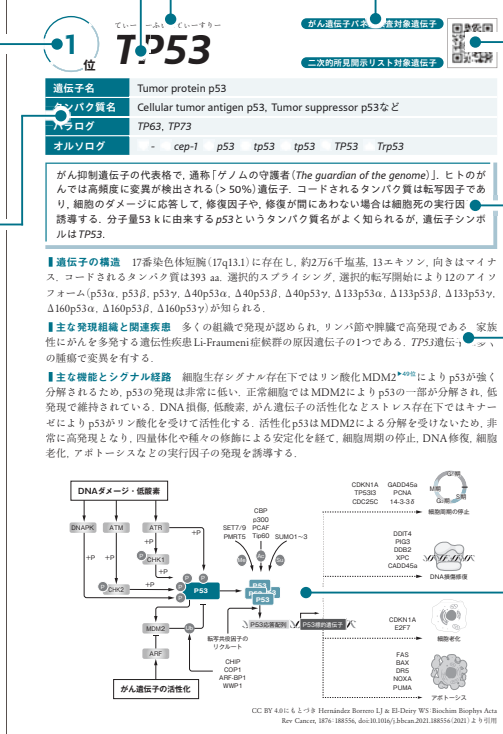
遺伝子シンボルです.

PubMed登場回数ランキングです.
(詳しくは「論文に出る300遺伝子の選定について」を参照ください)

- 遺伝子名
- タンパク質名
- パラログ
- オルソログ

をまとめています
(著者の判断により主要なものを中心に掲載しています).

オルソログは,
＝酵母,
＝線虫,
＝ショウジョウバエ,
＝メダカ(またはゼブラフィッシュ),
＝アフリカツメガエル,
＝ニワトリ,
＝マウス
を扱っています
(ハエ, メダカ, ツメガエル, ニワトリ, マウスのアイコンはCC BY 4.0にもとづきTogo Picture Galleryのものを使用).



1位 てぃーぴーふぃふてぃーすりー **TP53**

がん遺伝子パネル検査対象遺伝子
二次的所見開示リスト対象遺伝子

遺伝子名	Tumor protein p53
タンパク質名	Cellular tumor antigen p53, Tumor suppressor p53など
パラログ	*TP63, TP73*
オルソログ	- *cep-1* *p53* *tp53* *tp53* *TP53* *Trp53*

がん抑制遺伝子の代表格で, 通称「ゲノムの守護者(*The guardian of the genome*)」. ヒトのがんでは高頻度に変異が検出される(> 50%)遺伝子. コードされるタンパク質は転写因子であり, 細胞のダメージに応答して, 修復因子や, 修復が間にあわない場合は細胞死の実行因誘導する. 分子量53 kに由来する*p53*というタンパク質名がよく知られるが, 遺伝子シンボルは*TP53*.

遺伝子の構造 17番染色体短腕(17q13.1)に存在し, 約2万6千塩基, 13エキソン, 向きはマイナス. コードされるタンパク質は393 aa. 選択的スプライシング, 選択的転写開始により12のアイソフォーム(p53α, p53β, p53γ, Δ40p53α, Δ40p53β, Δ40p53γ, Δ133p53α, Δ133p53β, Δ133p53γ, Δ160p53α, Δ160p53β, Δ160p53γ)が知られる.

主な発現組織と関連疾患 多くの組織で発現が認められ, リンパ節や脾臓で高発現である. 家族性にがんを多発する遺伝性疾患Li-Fraumeni症候群の原因遺伝子の1つである. *TP53*遺伝子の腫瘍で変異を有する.

主な機能とシグナル経路 細胞生存シグナル存在下ではリン酸化MDM2 49位により p53が強く分解されるため, p53の発現は非常に低い. 正常細胞ではMDM2により p53の一部が分解され, 低発現で維持されている. DNA損傷, 低酸素, がん遺伝子の活性化などとストレス存在下ではキナーゼにより p53がリン酸化を受けて活性化する. 活性化p53はMDM2による分解を受けないため, 非常に高発現となり, 四量体化や種々の修飾による安定化を経て, 細胞周期の停止, DNA修復, 細胞老化, アポトーシスなどの実行因子の発現を誘導する.

CC BY 4.0にもとづき Hernández Borrero LJ & El-Deiry WS : Biochim Biophys Acta Rev Cancer, 1876 : 188556, doi:10.1016/j.bbcan.2021.188556(2021)より引用

参考文献
- 『実験医学2017年9月号 知られざるp53の真機』(大木理恵子／企画), 羊土社, 2017
- 『がんゲノムベディア』(柴田龍弘／編), 羊土社, 2024

18 | 論文に出る遺伝子 デルジーン300

遺伝子の概要がかつかめるサマリーです.
まずはここをご覧ください.

- 遺伝子の構造
- 主な発現組織と関連疾患
- 主な機能とシグナル経路

についてポイントをしぼって解説しています.

理解を助けるシグナル経路や機能の模式図です(1〜100位のみ).

より詳細な情報を得たい時に役立つ, NCBI Geneのページへのリンクです.

関連知識を学びたい時に役立つ参考図書を添えてあります.