

自閉症スペクトラム障害は、「対人関係障害」、「コミュニケーション障害」、「常同的・反復的な行動等」の特徴を持つ発達障害で小児 68 人に 1 人の割合で発症する。双生児・家族研究から遺伝的要因の強い関与が判明している。コピー数多型 (CNV) は通常 1 kb から数 Mb の長さの微小染色体構造異常でありマイクロアレイで検出可能で、特に *de novo* CNV と稀少遺伝性 CNV は自閉症スペクトラム障害との関連が強い。CNV の約 5 割は遺伝子を含み、対照ゲノムと比較して相対的にコピー数が多い場合 (重複) と少ない場合 (欠失) があり、特に *de novo* CNV と稀少遺伝性 CNV は自閉症スペクトラム障害との関連が強い。CNV が遺伝子や遺伝子発現領域を含む事があり、遺伝子発現に影響を及ぼすため CNV が自閉症スペクトラム障害発症に強く関与すると考えられている。本研究では、自閉症スペクトラム障害で先行研究で明らかにしたシナプス関連遺伝子の *SHANK* 遺伝子と *NRXN1* 遺伝子領域の CNV 解析を行った。

自閉症スペクトラム障害患者において、*SHANK1*, *SHANK2*, *SHANK3* 遺伝子のエクソンを伴う欠失頻度は、それぞれ 0.04 %, 0.05 %, 0.18 % であった。*NRXN1* 遺伝子のエクソンを伴う欠失頻度は、0.41 % であった。

精神疾患における *NRXN1* 領域 CNV

