

ヘモグロビンのβ鎖遺伝子解析～遺伝子解析ソフト入門～

1 目的

データ解析ツール「BLAST」を用い、ヒトとチンパンジーの遺伝情報を直接比較する。また、DNA上のたった1文字の変異が生命維持システムに与える致命的な影響（鎌状赤血球）を特定し、進化と構造の関係性を解明する。

2 概要

- ①構造理解：ヘモグロビンβ鎖遺伝子の全体像と、情報の流れ（セントラルドグマ）を把握する。
- ②データ照合：解析ソフト BLAST を使用し、ヒト (*Homo sapiens*) とチンパンジー (*Pan troglodytes*) の塩基配列をデジタル比較する。
- ③エラー特定：鎌状赤血球症の原因となる「点変異」箇所を特定し、正常データとの構造的な違いを考察する。

3 使用器具

□iPad

4 授業展開 (2時間連続講義)

時程	生徒	教員
20分	遺伝の基礎知識の学習	概要説明
25分	NCBI・BLASTの使用方法的学習	概要説明
25分	NCBI・BLASTの活用	巡回指導
20分	レポート作成	巡回指導

5 実験方法

□1. NCBIでヒト (*Homo sapiens*) のヘモグロビンの遺伝子の塩基配列を検索する。

Homo sapiens beta globin region (HBB@); and beta globin locus transcript 3 (BGLT3); and hemoglobin subunit delta (HBD); and hemoglobin subunit epsilon 1 (HBE1); and hemoglobin subunit gamma 1 (HBG1); and hemoglobin subunit gamma 2 (HBG2), RefSeqGene on chromosome 11
NCBI Reference Sequence: NG_000007.3

◆格納場所 (Location)

この遺伝子群データは、ヒトの何番染色体 (chromosome) にあると記載されているか。

第 [] 番染色体

◆影響評価 (Impact Assessment)

ここでコドン表を使用する。

『CAT』と『CAC』、それぞれ何というアミノ酸に翻訳されるか。

(※TをUと読み替える。)

CAT:

CAC:

◆最終結論 (Conclusion)

DNAの塩基配列は変異していた。

しかし、作られるタンパク質の材料(アミノ酸)は全く同じだった。

この変異は、タンパク質の機能にどのような影響を及ぼすと考えられるか。

□10. ヒト (*Homo sapiens*) の正常なヘモグロビンのβ鎖遺伝子の塩基配列と鎌状赤血球のヘモグロビンのβ鎖遺伝子の塩基配列をBLASTを用いて比較せよ。

ヒト (*Homo sapiens*) の鎌状赤血球のヘモグロビンのβ鎖遺伝子の塩基配列

```
ACATTTGCTTCTGACACAACCTGTGTTCACTAGCAACCTCAAACAGACACCATGGTGCATCTGAC
TCCTGTGGAGAAGTCTGCCGTTACTGCCCTGTGGGGCAAGGTGAACGTGGATGAAGTTGGTG
GTGAGGCCCTGGGCAGGCTGCTGGTGGTCTACCCTTGGACCCAGAGGTTCTTTGAGTCCTTT
GGGGATCTGTCCACTCCTGATGCTGTTATGGGCAACCCTAAGGTGAAGGCTCATGGCAAGAAA
GTGCTCGGTGCCTTTAGTGATGGCCTGGCTCACCTGGACAACCTCAAGGGCACCTTTGCCACA
CTGAGTGAGCTGCACTGTGACAAGCTGCACGTGGATCCTGAGAACTTCAGGCTCCTGGGCAAC
GTGCTGGTCTGTGTGCTGGCCCATCACTTTGGCAAAGAATTCACCCCACCAGTGCAGGCTGCC
TATCAGAAAGTGGTGGCTGGTGTGGCTAATGCCCTGGCCCACAAGTATCACTAAGCTCGCTTT
CTTGCTGTCCAATTTCTATTAAAGGTTCCCTTTGTTCCCTAAGTCCAACACTAAACTGGGGGAT
ATTATGAAGGGCCTTGAGCATCTGGATTCTGCCTAATAAAAAACATTTATTTTCATTGCAA
```

□11. 「Descriptions」 または 「Alignments」 タブを確認する。以下の数値をレポートせよ。

◆統計データの確認 (Statistics)

まずはヘッダー部分にある「Alignment statistics」を確認せよ。

Identities (一致率): / (%)

これは、 文字中、 文字が完全一致していることを示す。

逆に言えば、「たった1文字だけ」違う場所があるということである。

