

色覚の多様性と色覚バリアフリーなプレゼンテーション (全3回)

第1回 色覚の原理と色盲のメカニズム

岡部正隆 / Masataka Okabe / maokabe@lab.nig.ac.jp

伊藤 啓 / Kei Ito / itokei@nibb.ac.jp

ホームページ

<http://www.nig.ac.jp/labs/DevGen/shikimou.html>

色覚バリアフリーマーク

このマークのデザインは

(株)武者デザインプロジェクトの武者廣平氏によるものです。



はじめに

「光線に色はない。光線は色の感覚を起こさせる性質があるに過ぎない。」と言ったのはニュートンである。色が光の波長成分をもとにして神経系で合成された感覚である限り、その感覚には遺伝学的背景に依存して個人差が生じる。日本人の多くを占める黄色人種では男性の約5% (20人に1人) が、また白人男性の約8%、黒人男性の4%が、赤や緑の混じった特定の範囲の色について差を感じにくいという色覚特性を持っている。日本人女性でも約0.2% (500人に1人) が、同様の色覚特性を持つ。これは日本全体では男性の約300万人、女性の約12万人に相当する。「色覚異常」「色覚障害」とも呼ばれるこの色覚特性は、以前は「赤緑色盲」もしくは単に「色盲」ないし「色弱」と呼ばれていた^{*1}。これは世界的に見ればAB型の血液型の頻度に匹敵するほど多い遺伝的多型(ポリモルフィズム)であるが、その頻度の高さはあまり知られていない。一方でメディアの発達により、最近では学術分野でもカラーのスライドによるプレゼンテーションや学術雑誌のカラー図版が増加し、使用している色そのものに重要な情報が含まれているケースが多くなった。

色盲の聴衆や読者は、このようなカラフルなプレゼンテーションから十分な情報を得ることができているのであろうか。色盲の人を含むすべての人に理解しやすいプレゼンテーションを行うことは、発表者の利益になる。投稿した論文が白人男性3人の査読者によって審査された場合、色盲の査読者に審査される可能性は22%にもなる。

今月から3回に分けて、ヒトの色覚の多様性について概説し、多様な色覚に対応した「色覚バリアフリープレゼンテーション」の方法を紹介する。第1回は、ヒトにおける基本的な色覚の原理と色盲が生じるメカニズム、色盲の分子遺伝学に関して概説する。第2回では、赤緑色盲や全色盲のような先天的な色覚特性だけでなく、老化によって誰にでも発症する可能性のある白内障における後天色覚異常などを含めて、これらの人たちがどのような色の世界にいるのかについて考えてみたい。そして最終回では、色盲の人を含むすべての人に十分に内容を理解してもらうためには、論文やスライド、ポスター、ホームページにはどのような色使いの図版が適当なのか、また学会発表さらには講義や授業においてはどのような工夫をする必要があるのかについて紹介する。

^{*1} 「色盲」と「色覚異常」は医学的には同義ではないが、通俗には同義に扱われている。近年では「色盲」という表現をなるべく使わず、「色覚異常」もしくは「色覚障害」などの表現が使われることが多くなっている。これは、色盲の人は大半の色を判別することができるにもかかわらず、色覚の全盲であるという誤解を招きうると懸念と、「色盲」という言葉が差別的ニュアンスで使われることがこれまでであったためである。だが、「盲」という言葉はそれ自体「見えない」という客観的事実だけを示すものであり、そこに差別感を植え付けるのは単語を使う人の偏見でしかない。これに対し「異常」や「色覚障害」という言葉は、色盲の人は「正常でない」「害を持っている」という差別的な価値判断を単語自体が含んでしまっており、「色盲」よりも差別的な表現だとも言える。また軽度の色盲という意味で「色弱」という表現も用いられることがあるが、「自分は色盲でなく色弱だ」と言って「自分は色盲のような障害者ではない」という差別意識の裏返しになっている場合も見受けられる。同様な意味で、「自分は色盲でなく色覚異常だ」というような言い方をする人もいる。言葉の言い換えについては多くの議論が延々と繰り返されてきたが、大切なのは言葉ではなく、その程度や質にかかわらず様々な色覚特性を持つ人がバリアフリーに暮らせる具体的な方策を提案することである。そこで本連載では、多くの人々に知られており、異常や障害などの主観的価値判断を伴わず、軽い症状から重い症状までを包含する用語として、「色盲」という表現を用いる。言葉の抱える問題に関する詳細は、<http://www.nig.ac.jp/labs/DevGen/mou.html> を御覧いただきたい。

1.1 色とは何か？

色とは、物の性質ではなく、我々の眼が受容した光の波長別強度情報をもとに脳が作り出す感覚である。個人差はあるものの、我々は最大で360nm～830nm（古い教科書では380nm～780nmと書いてあるものもある）の範囲の波長の電磁波を光として認識することができる。波長の異なる光は異なる色として知覚される。例えば、540nmの光は緑、580nmは黄色、660nmは赤として認識される。しかしながら、540nmの光と660nmの光を適当に混ぜると黄色として認識されることから、我々の知覚は光の物理的な性質を区別しているのではない。

眼に入った光は、網膜上の杆体・錐体と呼ばれる視細胞によって捉えられ、神経の活動電位に変換されて、外側膝状体を経て大脳皮質の視覚野へ、さらに連合野へと伝えられていく。脳内では、分光吸収特性の異なる数種類の錐体細胞の出力信号の差が他の知覚や過去に得た経験に基づき調整されて、初めて色として解釈される。色は我々の神経系の中で作り出されているのである。例えば、机の上のリンゴを見るとき、光源から発生した光はリンゴに当たり長波長の光のみが反射して眼に入るので、リンゴは赤く見える。蛍光灯や電球といった異なる波長分布の光を発生する光源の下では、リンゴから眼に届く光の波長分布は著しく異なるにもかかわらず、我々にはリンゴは同じように赤く見える。このような「色の恒常性」の存在は、眼から入った光が脳において調整されてから色として認識されていることを気付かせてくれる。

我々が知覚した色を他人に伝える際には、自分の知覚した色を「色名」に置き換えて表現する。知覚した色に色名を当てはめるには、本来連続した無数の色合いを「赤」「緑」「青」「黄色」などのカテゴリーに分類しなければならない。例えば日本で「青」信号と呼んでいるものが欧米では「緑」と呼ばれたり、明るい茶色のはずの虎が黄色で描かれたりするように、カテゴリー化がその人の育った社会的背景によって変わりうることは想像しやすいが、それ以前に、まずその人の光の認識機構そのものに依存していることに注意すべきである。色認識の出発点である網膜において、光を神経の活動電位に変換する過程に多様性があるのであれば、色のカテゴリー化は必然的に多様化するわけである。そのことを念頭に置かずして他人と色についての情報交換を行うと、互いの情報が正しく伝わらない可能性がある。では、出発点である網膜ではどのように光の波長情報を神経の活動電位に変換しているのだろうか。

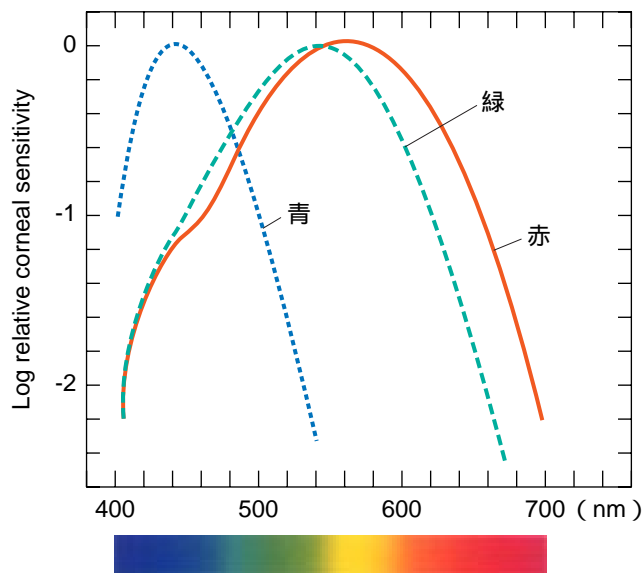


図1. 青、緑、赤各錐体の受光スペクトル

緑錐体と赤錐体の受光スペクトルは大きく重複しているが、少しずれていることに注意。特定の波長の光に対して各錐体がそれぞれ興奮すると、各錐体間の興奮の相対比に応じて脳は特定の色をイメージする。

1.2 出発点としての網膜と視物質

網膜 (retina) は5種類の神経細胞 (視細胞、双極細胞、水平細胞、アマクリン細胞、神経節細胞) が層状に配列する膜状の神経組織である。視細胞はその形態から杆体 (rod) と錐体 (cone) と呼ばれる2種類に分類される。杆体は弱い光に反応できるように、光の強度に応じて暗所では杆体が、一方明所では錐体が主に機能している。

錐体はその形態によって3種類 (S, M, L錐体) に分類されるが、それぞれの錐体の分光吸収特性は異なっており、その違いは発現している視物質 (visual pigment) の性質に依存している。S (Short) 錐体 (以下青錐体) は青視物質 (吸収極大波長419nm)、M (Middle) 錐体 (以下緑錐体) は緑視物質 (吸収極大波長531nm)、L (Long) 錐体 (以下赤錐体) は赤視物質 (吸収極大波長558nm^{*2}) を発現しており、眼に入った光がどのような波長成分を有するかに応じて、各視物質を介して各錐体が興奮する (図1)。各錐体の活動度の相対的な違いは脳に伝えられて処理され、色として知覚される。波長スペクトルが著しく異なっている光に対して、3種類の錐体が同じような相対比で興奮することはいくらかでもある。赤と緑の混合光と、黄色の単色光が区別できないのは、このような機構による。

このように我々は、3種類の錐体の興奮の相対比によって

*2 この吸収極大波長の光は「赤」というより「黄緑」に相当するが、最も長波長側に分光吸収特性を持つことから、便宜上「赤視物質」と呼ばれている。

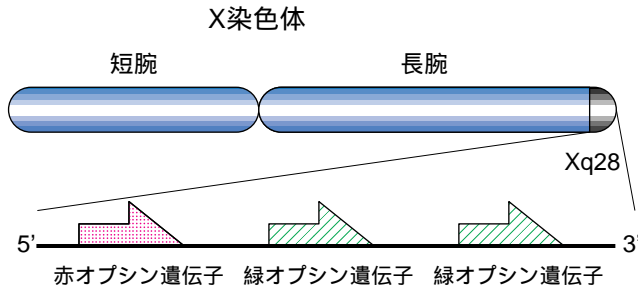


図2. 赤オプシン遺伝子と緑オプシン遺伝子のX染色体上での配置

緑オプシン遺伝子の数には個人差がある(表1参照).染色体上では上流から赤,緑の順にオプシン遺伝子が並ぶが,上流の2つの遺伝子しか発現しない.

山口朋彦: Practical Ophthalmology (2001) 4:76-79より改変.

すべての光の色を知覚しており,逆に我々が知覚するすべての色は3つの原色光(primary colors)を適当に混ぜ合わせることによって人工的に表現できる^{*3}.このことから,我々の色覚は3色型色覚(trichromacy)と呼ばれている.光の色は各錐体の興奮の相対比によって識別されているのであるから,我々の色の弁別能力は,我々がどのような分光吸収特性を示す視物質を有しているかに依存している.3種類の視物質の構造からその性質の違いを見てみよう.

1.3 視物質遺伝子とその構造

視物質は,オプシン(opsin)と呼ばれる視物質タンパク質とビタミンA誘導体(レチナル;retinal)の複合体である.視物質タンパク質は,杆体に存在するロドプシン(rhodopsin),青,緑,赤各錐体に存在する青オプシン,緑オプシン,赤オプシン(blue, green, red opsin)の4種類が存在する.このうちロドプシンと青オプシンは,どちらも348個のアミノ酸から成り,それをコードする遺伝子はそれぞれ第3染色体と第7染色体に存在している¹⁾.一方,赤オプシンと緑オプシンをコードする遺伝子はどちらもX染色体の長腕(Xq28)に存在し,赤オプシン遺伝子の下流に緑オプシン遺伝子が隣接して配置しており,赤オプシン遺伝子が1コピー,緑オプシン遺伝子が1~数コピー存在している¹⁾(図2,表1).

赤オプシン遺伝子と緑オプシン遺伝子の構造は非常に

表1. 緑オプシン遺伝子の数

遺伝子数	割合(%)	
	日本人(n=72)	白人(n=113)
1	38	22
2	40	51
3	18	19
4以上	4	8

北原健二: 日本眼科学会雑誌(1998) 102: 837-849より引用.

く似ており,どちらも6個のエクソンから成り,塩基配列レベルでの相同性は98%と非常に高い(図3).コードしているタンパク質はどちらも364個のアミノ酸から成り,そのうち15個だけが異なっている(図3).この15個のうち7個のアミノ酸が分光吸収特性の違いに関与しているとされており,特に180番目のセリン(赤)がアラニン(緑)になることによって6nm,277番目のチロシン(赤)がフェニルアラニン(緑)になることによって9nm,285番目のスレオニン(赤)がアラニン(緑)になることによって約15nm,吸収極大波長が変化する^{2),3)}.このうち180番目のアミノ酸にセリンをコードするかアラニンをコードするかは,赤オプシン遺伝子と緑オプシン遺伝子のポリモルフィズムとして知られており(表2),赤視物質においてはこのアミノ酸の違いが吸収極大波長を6nm程度変化させる⁴⁾⁻⁶⁾.よって,赤オプシンと緑オプシンの違いを作っている主要な要素は277番目と285番目のアミノ酸であり,この2つのアミノ酸をコードする第5エクソンが赤視物質と緑視物質の性質を分けている鍵と言える^{2),3)}.

1.4 なぜ赤オプシン遺伝子と緑オプシン遺伝子が並んで配置しているのか

原理的には,分光吸収特性の異なる視細胞が2種類あれば,それらの出力を比較することによって波長の異なった光を区別できる.鳥類,爬虫類,両生類,魚類といった脊椎動物では,錐体視物質を3ないし4種類有する3色型色覚もしくは4色型色覚を持つ動物が多く知られている.しかしながら哺乳類の多くは,青もしくは紫外線領域に吸収極大波長を持つ視物質と,緑もしくは黄緑色に吸収極大波長を持つ視物質の2種類の錐体視物質しか持たず,2色型色覚である(表3)^{7)*4}.

*3 テレビやパソコンの画面で見る風景写真はブラウン管に塗られた3色の蛍光物質によって表現されている.この風景写真は各蛍光物質に相当する3つの波長成分しか持たず,連続したスペクトルを持つ実際の風景とは似ても似つかないスペクトル分布を示す.しかし,人間の眼には同じように見えるのである.

*4 イヌやネコなどの動物にはヒトと違って色覚がないという言説をよく耳にするが,これははなはだ疑問である.色という概念の抽象的認識能力と色の知覚弁別能力とは分けて考える必要があるし,色を見分けさせる行動実験がうまく実施できないことは,色覚がないことの証明にはならない.錐体細胞の種類から見る限り,すべての哺乳類は赤緑色盲の人と同程度の色彩認識能力を持ちうる.錐体の吸収極大波長の差が大きい鳥類,爬虫類,両生類,魚類では,ヒトよりさらに精密な色覚を持っている可能性も高い.熱帯魚や鳥類の多彩な色彩と交尾行動の関係を考えると,彼らが交尾相手の認識に色覚を用いていないとは考えにくい.また,捕食者の眼をごまかすために発達した昆虫類の擬態や鳥類などの保護色はすべて,人間から見ても紛らわしい色彩になっている.もし捕食者である動物に色覚がないのであれば,明るさだけ同じだが色彩は似ても似つかないような擬態や保護色があってもおかしくないはずであるが,そのような例はほとんど見られない.

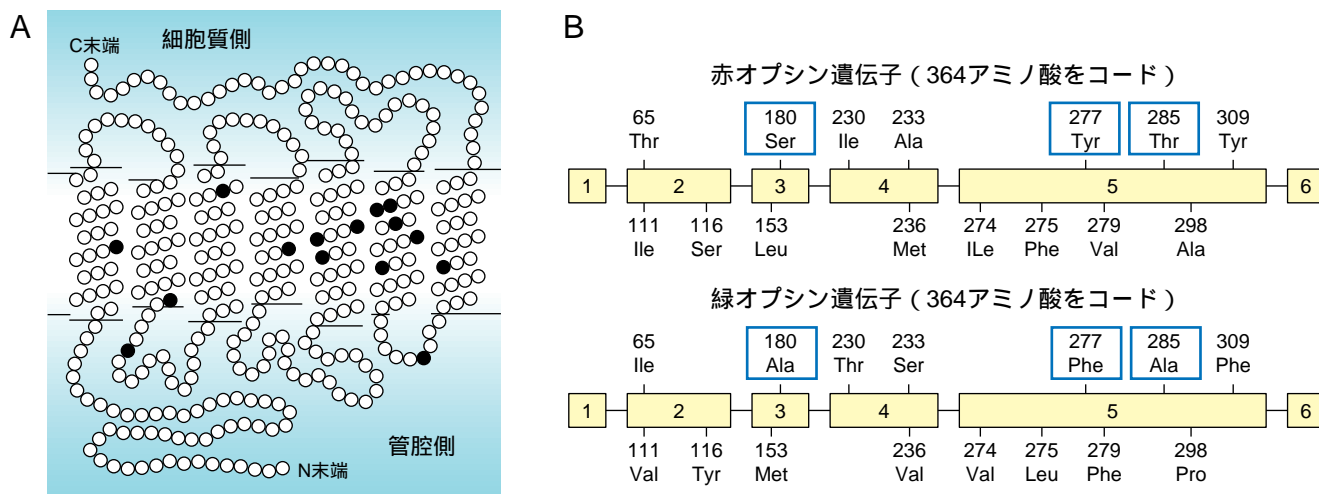


図3. 赤オプシンと緑オプシンの一次構造

赤オプシンと緑オプシンでは364個のアミノ酸中15個(Aの黒丸)だけが異なる。180, 277, 285番目のアミノ酸が2つの視物質の分光特性の違いに大きく関与している。277と285番目のアミノ酸はどちらも第5エクソンにコードされている。Bの1～6の数字はエクソンの番号を示す。Aは, Nathans J, et al: Science (1986) 232: 193-202より引用, Bは, 山口朋彦: Practical Ophthalmology (2001) 4: 76-79より改変。

表2. Ser¹⁸⁰とAla¹⁸⁰のポリモルフィズム

	日本人	白人
赤オプシン		
Ser ¹⁸⁰	78	62
Ala ¹⁸⁰	22 (%)	38 (%)
緑オプシン		
Ser ¹⁸⁰	90	92
Ala ¹⁸⁰	10 (%)	8 (%)

北原健二: 日本眼科学会雑誌 (1998) 102: 837-849より引用。

哺乳類の祖先は夜行性の小型爬虫類であったとされているが, 実際哺乳類の視細胞の約95%が暗所に適応した桿体であり, 他の脊椎動物に比較して哺乳類の網膜には錐体が少ない。例えばヒトにおいては桿体が約1億5千万個もあるのに対し, 錐体は約700万個しかない。

ヒトにおいて赤オプシン遺伝子と緑オプシン遺伝子の相同性が非常に高いことと, 両者がX染色体上で隣接して配置されていることは, この2つの遺伝子が進化の過程で遺伝子重複によって生じたことを想像させる。霊長類においても原猿類のキツネザルはやはり2色型色覚であるが, 我々ヒトやチンパンジーを含む狭鼻猿類は3色型色覚を有しており, 霊長類の進化の過程を考慮すると約3,000万年前に3色型の色覚を獲得したと考えられている⁸⁾。よって我々の3色型色覚は, 哺乳類以外の脊椎動物のものとは異なり, 進化の過程で一度2色型色覚になったものから新たに3つ目の視物質を獲得して, 再度成立したと考えられる。キンギョでは緑オプシンの最大吸収波長が530nm, 赤オプシンは625nmで, その差は95nmとかけ離れているが⁹⁾, ヒトでは前述した通

表3. 主な哺乳類の錐体視物質の吸収極大波長

動物種	吸収極大波長 (nm)	
マウス	360	512
ラット	360	510
リス	444	543
ウサギ	425	523
ネコ	450	555
イヌ	429	555
アライグマ	433	554
ブタ	439	556

大塚輝彌ら: 遺伝 (1999) 53: 14-18より引用。

り緑が531nm, 赤が558nmで, その差は27nmと明らかに小さい。このようにヒトの赤と緑のオプシン遺伝子は獲得してからの歴史も浅く, 遺伝子の相同性もいまだ非常に高い状態を保っている。

ヒトがどのように異なる2つのオプシン遺伝子を獲得したかを広鼻猿類のサルの色覚の例から推測すると, もともとX染色体には1つのオプシン遺伝子しか存在しなかったが, そのうち集団中に分光吸収特性の異なる対立遺伝子, すなわち短波長型オプシン遺伝子(後の緑オプシン遺伝子)と長波長型オプシン遺伝子(後の赤オプシン遺伝子)が存在するようになり, X染色体を2つ持つメスにおいてのみ3色型色覚の個体が出現したのであろう。樹上生活を営むうえで3色型色覚の個体は, 緑色の葉の間に実っている赤や黄色の果実や, 黄緑の若芽を見つけるのに都合が良く, 生存に有利であったかもしれない。そのようなヘテロ接合体のメスにおいて相同組換えによる遺伝子重複が生じ, 同一X染色体上に2つの異なるオプシン遺伝子が共存することになった。

これによってオスも3色型色覚を持てるようになり、それが集団全体に広まっていったと考えられる⁸⁾。狭鼻猿類であるマカクザルにも2色型色覚の色盲個体は存在するが、その頻度はヒトよりもはるかに低いという報告もある¹⁰⁾。樹から下り、狩猟農耕生活を送るようになったヒトでは3色型色覚の優位性が失われ、淘汰圧が下がったため2色型色覚が再び増加しているのかもしれない。

1.5 色盲 (color blindness, color vision defects) の起こるメカニズム

各オプシン遺伝子に変異が生じると、各視物質の遺伝子が発現しなくなったり、発現はしても視物質の分光吸収特性が大きく変化したりして、2色型色覚 (dichromacy, いわゆる色盲) や異常3色型色覚 (anomalous trichromacy, いわゆる色弱) になる^{*5}。赤オプシン遺伝子の変異によるものを第1色盲 (protan, 色盲の人たちを指すときは protanopes), 緑オプシン遺伝子の変異によるものを第2色盲 (deutan, 色盲の人は deuteranopes), 青オプシン遺伝子の変異によるものを第3色盲 (tritan, 色盲の人は tritanopes) と呼んでいる^{*6}。日本人男性においては、第1色盲が約1.5%, 第2色盲が約3.5%, 第3色盲が0.001%存在する。赤と緑の視物質は吸収スペクトルの重複が大きいので (図1), どちらが異常になっても似た症状になる。これらは赤～緑の波長域で色の差を感じにくくなるため「赤緑色盲 (red-green color blindness)」と総称される。これに対し第3色盲は、黄色～青の波長域で色の差を感じにくくなるため「青黄色盲 (yellow-blue color blindness)」と呼ばれる。

原因遺伝子が常染色体に存在し、劣性遺伝でホモ接合体しか表現型を生じない第3色盲はその頻度が数万人に1人で

あるのに比較して、ホモ接合体が大部分を占める女性赤緑色盲の頻度は500人に1人 (日本人の場合) と著しく高い。しかもその中で、点突然変異によるタンパク質の機能喪失やプロモーター領域の変異による発現不全など、他の遺伝子でよく見られるような遺伝子内変異に該当する例は少ない。赤緑色盲のほとんどは、赤および緑オプシン遺伝子間の相同性の高さで2つの遺伝子が隣接して配置していることから生じる、不等交叉による相同組換えによるものである¹⁴⁾。

X染色体には、通常赤オプシン遺伝子が1コピー、その下流に緑オプシンが1～数コピー連続して並んでいる (図2, 表1)。各錐体において発現するオプシン遺伝子は1つであるが、興味深いことにオプシン遺伝子座に並ぶいくつかの遺伝子のうち、発現するのは上流の2つのうちのどちらかであり、3番目以降が発現することはない^{15), 16)}。したがって通常は、最初の赤オプシンか、その後の緑オプシンの、どちらかが発現することになる。この遺伝子座で不等交叉による染色体間の相同組換えが起こると、図4に示すように、遺伝子欠失、遺伝子重複、赤オプシンと緑オプシンのハイブリッド遺伝子の形成、などの異常が生じる。この3種類の異常はどれも赤緑色盲を生じる原因となる。

図4Aのような相同組換えが生じると、一方の染色体では赤オプシン遺伝子が欠失し、最初の2つの遺伝子がどちらも緑オプシン遺伝子になってしまう。このようなX染色体を持つ人は赤錐体を作ることができず、緑錐体と青錐体しか持たないので2色型色覚となり、強度の第1色盲になる。もう一方の染色体では赤オプシン遺伝子が重複し、最初の2つの遺伝子がどちらも赤オプシン遺伝子になってしまう。このようなX染色体を持つ人は、赤錐体と青錐体の2色型色覚となり、強度の第2色盲になる。

*5 色盲の程度を表す目的で、強度の「いわゆる色盲」と軽度の「いわゆる色弱」を区別することがあるが、この違いは、3原色の光を適切な強度比で混合して提示された色と同じ色を再現させる「色合わせ法 (等色法 color matching)」という検査で規定されている¹¹⁾。大多数の人の色覚はすべての色を表現するために必要な原色数が3つであることから、正常3色型色覚と命名されている。錐体視物質が3種類あるが吸収極大波長が通常と異なっている場合、色合わせ法ですべての色を表現するのに3色必要であるものの、色合わせに必要な3色の混合比が正常3色型の人とは異なる。これを異常3色型色覚と呼び、「いわゆる色弱」に相当する。これに対し錐体視物質が2種類しかないタイプの人は、3原色のうち2色を組み合わせれば提示された色と同じ色を再現できてしまう。(ただしこれは、被験者には同じ色に見えるという意味であって、3色型の色覚の人から見ると黄緑と黄色のように違う色に見えるりする。)これを2色型色覚と呼び、「いわゆる色盲」に相当する。

しかしながら検査の現場では、手間のかかる3色の等色実験は後述のように実際にはほとんど行われておらず、1つの視物質遺伝子を完全に失っているかなど錐体の機能を直接的に調べているわけではないので、強度の異常3色型色覚と2色型色覚を区別するのは不可能である。また臨床の場では、当事者やその保護者の精神的な負担に配慮して「色盲」という言葉を用いることを避ける傾向があり、色盲と呼ぶべき症状でも「色弱だけちょっと重い」「比較的強度な色弱」のような表現を使う場合がある。これは配慮の結果なのではあるが、眼科医に説明を受ける人にとってみれば言葉の定義を曖昧にさせてしまう。正式には単に「色弱」という言葉は疾患名としては使われず、必ず「第1色弱」や「第2色弱」のようにその質的情報を補い用いられるが¹¹⁾、この定義が一般に浸透しているとは言いにくい。ここでは以上のような混乱した状況に鑑み、すべての症状に対して色盲という言葉を一括して用いて、色盲の程度を議論する際のみ、「いわゆる色盲」を「強度の色盲」ないし「2色型色覚」とし、「いわゆる色弱」を「軽度の色盲」ないし「異常3色型色覚」として表記する。

*6 色盲を発見し1798年に科学論文として最初に色盲を記載したのは、その名前が分子量の単位にもなっている有名な物理学者 John Dalton (1766 ~ 1844) である¹²⁾。Daltonは彼自身や彼の弟が母親と異なる色の見え方をしていないことに気が付き、この色覚特性に興味を持つ。そして、この色覚が遺伝すること、長い年月の間に症状が変化しないこと、女性に少ないことなど、当時の特徴をほとんど明らかにしたと言える。Daltonは死後に自分の眼球を調べるように遺言を残したものの、解剖によって色盲の原因は明らかにならなかった。しかしその150年後の1995年に、保存されていた彼の眼球からオプシン遺伝子がクローニングされ、彼が第2色盲であったことが明らかになっている¹³⁾。

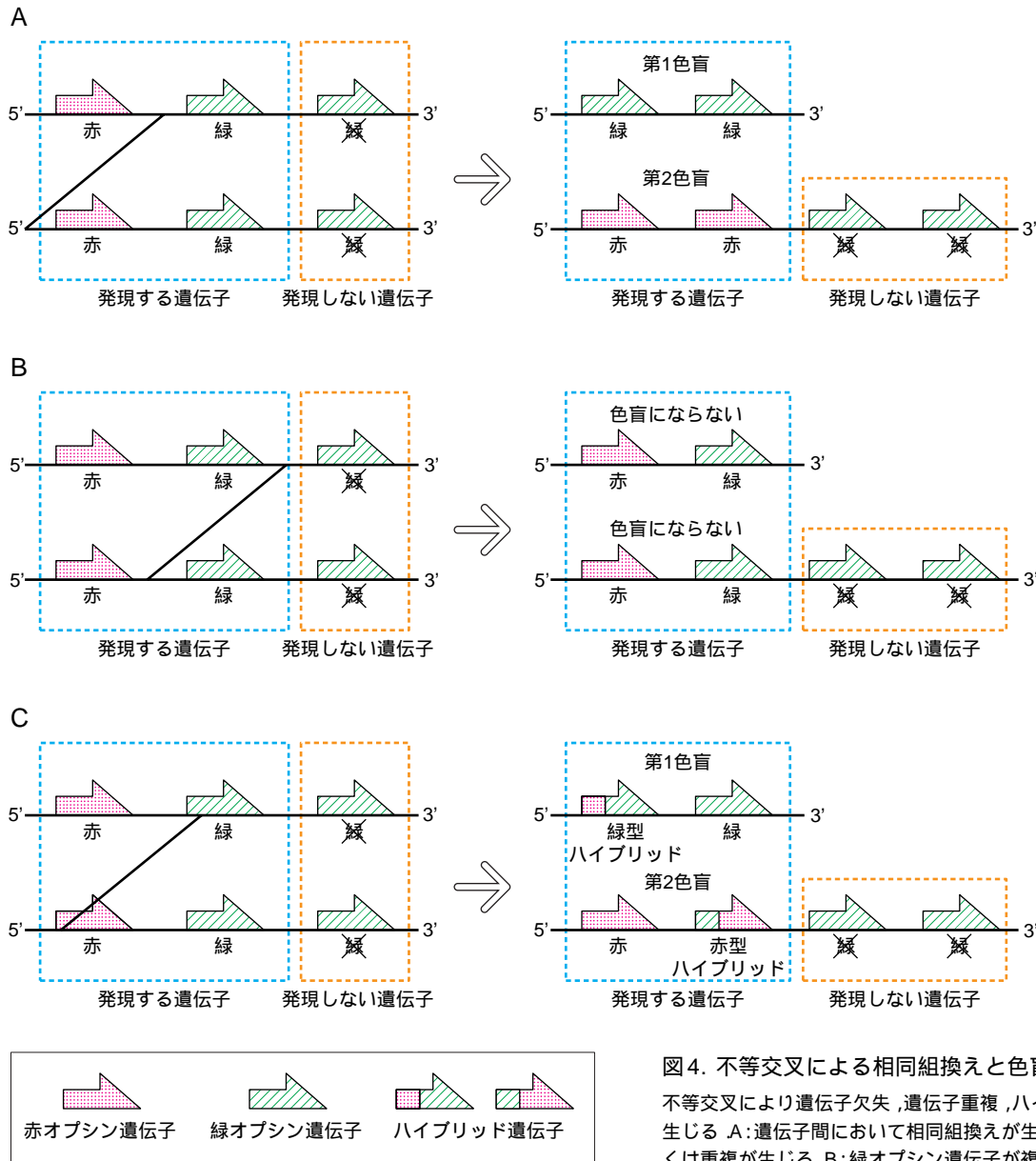


図4. 不等交叉による相同組換えと色盲の成立

不等交叉により遺伝子欠失, 遺伝子重複, ハイブリッド遺伝子の形成が生じる。A: 遺伝子間において相同組換えが生じた場合, 遺伝子欠失もしくは重複が生じる。B: 緑オプシン遺伝子が複数あれば, 図のような相同組換えが生じて色盲にはならない。C: 遺伝子内で相同組換えが生じるとハイブリッド遺伝子を生じる。

欠失や重複は2番目以降のオプシン遺伝子にも起こる。実際, 緑オプシンの数には, 1~数コピーと個人差がある^{6), 17)} (表1)。このことはこの遺伝子座が, 相同組換えを頻繁に起こしてきたことを示している。多くの人は緑オプシン遺伝子を複数持っているので, 2番目の緑オプシン遺伝子が欠失しても3番目が2番目の位置に繰り上がるだけで, 色盲の表現型は生じない(図4B, ただし緑オプシンを1つしか持たない人にこの欠失変異が起こると, この遺伝子座から緑オプシン遺伝子が失われ, 赤オプシン遺伝子1つだけしか存在しないタイプの第2色盲になる)。2番目の緑オプシン遺伝子が重複する場合は, 3番目以降の緑オプシンは実際には発

現することはないので, やはり表現型には関係ない(図4B)。このような2番目以降の遺伝子の欠失や重複は1番目の欠失や重複と同等の頻度で起きていると考えられるが, 表現型としては色盲にはならないわけである。

相同組換えは遺伝子単位で起こるだけでなく, 遺伝子の中間で起こることもある。図4Cに示すような相同組換えが生じると, 赤オプシンと緑オプシンが中間で組み合わさったハイブリッドオプシン遺伝子ができる。どのイントロンで組換えが起きたかによって, ハイブリッド視物質の分光吸収特性は赤視物質と緑視物質の特性の中間で段階的に変化する(図5)。これにより3色型色覚ではあるが正常とは異

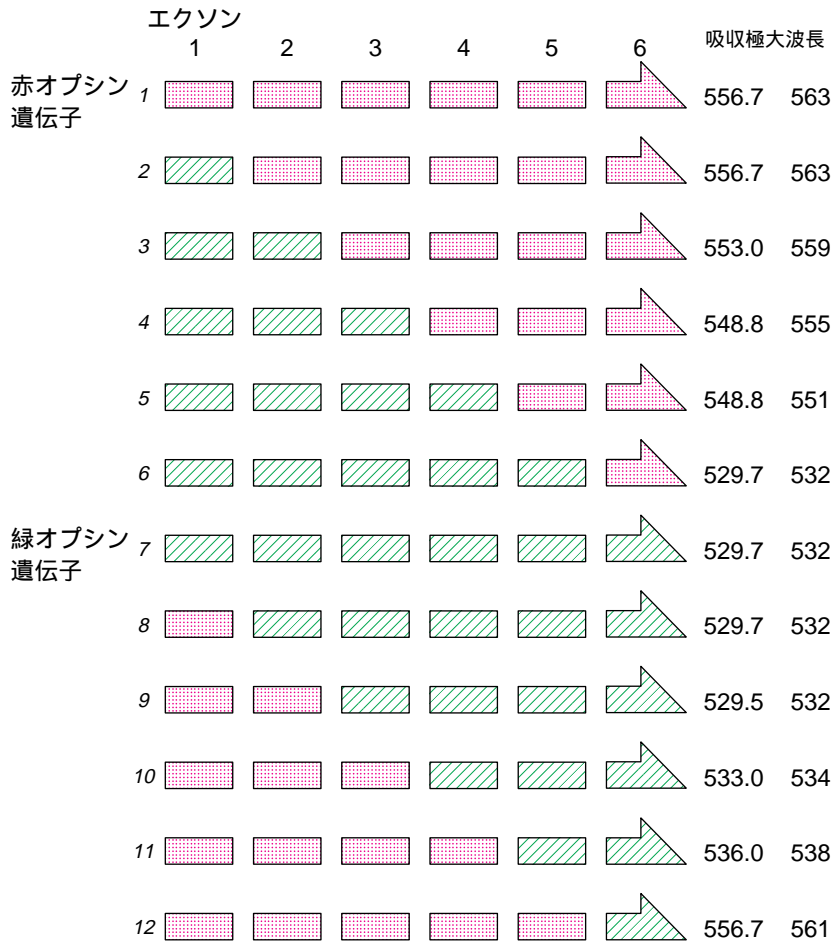


図5. ハイブリッド遺伝子とコードされる視物質の吸収極大波長

人工的にハイブリッド遺伝子を作製し培養細胞に導入して細胞膜の吸光度を測定したもののハイブリッドオプシンは赤オプシンと緑オプシンの中間的な性質を示す。実際にヒトから検出されるハイブリッド遺伝子では、第3エクソンのみが異なるものや、第2と第4が異なるものなど、ここに示していない複雑なパターンのもが多い。

図は山口朋彦: Practical Ophthalmology (2001) 4: 76-79より改変。 はMerbs SL, et al: Science (1992) 258: 464-466より, はAsenjo AB, et al: Neuron (1994) 12: 1131-1138より引用。

なった色覚特性を示す異常3色型色覚になり、赤視物質が緑寄りの吸収極大波長を示すハイブリッド視物質に変異した軽度の第1色盲や、緑オプシンが赤寄りの吸収極大波長を示すハイブリッド視物質に変異した軽度の第2色盲が生じる。図5の6列目や12列目のようにハイブリッド視物質の分光吸収特性が非常に大きく変化して、もう一つの視物質とほとんど差がなくなってしまうと、眼には青視物質と合わせて実質的に2種類の錐体しかなくなってしまうので2色型色覚となり、強度の第1または第2色盲になる。一方で、2,3列目や8,9列目のようにハイブリッド視物質の分光吸収特性が少ししか変化せず、もう一つの視物質と十分に違っていれば、ハイブリッド遺伝子を持つにもかかわらず現行の色覚検査では「正常」と診断される(1.9参照)。

X染色体には多数のオプシン遺伝子が連続して並んでいるにもかかわらず、色覚に関与するのは最初の2つだけだというメカニズムは、遺伝子型と表現型の不一致の原因にもなる。例えば第2色盲で最も頻度の高いのは、赤オプシン遺伝子、赤型ハイブリッド遺伝子(第5エクソンが赤オプシン型でコードされる視物質は機能的に赤オプシンに近い)、緑オプシン遺伝子の順に並んでいるものであり、この場合たとえ3番目に緑オプシン遺伝子があっても、それが発現することはない。このような人はPCRなどで検査をすれば通常の緑オプシン遺伝子が検出されるにもかかわらず、表現型は第2色盲になる。また赤、緑、ハイブリッド遺伝子がこの順に並んでいる人は、PCRなどでハイブリッド遺伝子が検出されるにもかかわらず、「正常3色型色覚」となる。赤緑色盲は単純な遺伝子検査では診断できない。

以上のように赤緑色盲は、単純に遺伝子の「野生型」と「突然変異型」の違いで説明できるようなものではなく、ヒト個体間で非常に様々なタイプが存在するポリモルフィズムの代表例である。3,000万年前になんとか3色型色覚を復活させた我々の祖先も、3種類目のオプシン遺伝子の獲得が相同組換えによる遺伝子重複によったために、同じメカニズムによってこの領域の遺伝子配列、ひいてはそれによってもたらされる色覚のタイプに、多様性を作ってきたと思われる。

1.6 女性で赤緑色盲が少ない理由

赤緑色盲が伴性劣性遺伝をすることは高校の生物の教科書にも登場する。そこには女性はホモ接合体にならないと説明されている。確かにほとんどのヘテロ接合体女性は、変異のあるX染色体を持つにもかかわらず色盲の表現型を示さず、保因者(carrier)と呼ばれる。これは一方のX染色体に変異があっても、もう片方のX染色体が正常型遺伝子を持つので、機能的に補われていると解釈されている。だがヘテロ接合体で赤緑色盲の女性も、まれではあるがいないわけではない。常染色体に載った変異遺伝子の場合と赤緑色盲のように性染色体に載った変異遺伝子の場合では、ヘテロ接合体で表現型が現れず劣性遺

伝になる仕組みが大きく異なるが、このことはしばしば見過ごされている。

常染色体では、二本の染色体に載った対立遺伝子の両方が細胞内で同時に発現している。したがってその一方が変異を有していても、細胞には常に正常な遺伝子が発現し、すべての細胞において機能が補われることになる。しかしX染色体は、男性では一本、女性では二本と本数が異なるので、そのままでは発現量に2倍の差が生じてしまう。そこで女性の身体を構成する各細胞では、どちらか一方のX染色体が不活性化 (inactivation, deactivation, lyonization) され、つねに一本の染色体の遺伝子しか発現しないように調整されている^{*7}。二本あるX染色体のどちらかを不活性化させるかは発生の過程でランダムに決まる。したがって、X染色体上の毛色遺伝子で決まる三毛猫の縞模様と同じように、女性の身体はX染色体上の遺伝子発現に関してモザイクになっている。対立遺伝子の一方が変異型の場合は、他方の染色体の遺伝子によって機能が補われることはなく、個々の細胞レベルでは正常型か変異型のどちらかになる。言い換えれば、伴性劣性遺伝という概念は個体レベルでは成立するが、細胞レベルでは成立しないのである。

網膜においても、それぞれの錐体細胞では一方のX染色体が不活性化されている。したがって赤緑色盲変異のヘテロ接合体女性では、正常染色体か変異の生じている染色体のどちらか一方が活性化された細胞群が、網膜上に平均50%ずつの割合でモザイク状に配列している(図6)。ヘテロ接合体女性(保因者)の頻度は日本人女性の10%で、視細胞の半分は変異を持っているのだから、単純に考えれば10%の半分の5%は色盲になってもよさそうである。しかし実際には赤緑色盲の女性は0.2%しかおらず、しかもその過半はホモ接合体である。ヘテロ接合体の女性は視細胞の半分で赤緑色盲変異が載ったほうのX染色体が活性化しているにもかかわらず、ほとんどの人は赤緑色盲の表現型を示さない。

これにはいくつかの理由が考えられる。まず第1に、変異の載った染色体が活性化された細胞群が、網膜上に大きなパッチを作っているとしても、それが網膜のどこに分布するかによって色覚への影響が異なることが挙げられる。色を認識するときは目を動かして対象を視野の中心に持つので、たとえ変異の載った染色体が活性化された細胞群が、大きなパッチを成して視野の周辺部に存在しても、色

覚には影響しない(図6A)。そのようなパッチが視野の中心をなす網膜の黄斑部 (yellow spot) にあった場合のみ、色盲の表現型が表われる(図6B)。

第2に、変異の載った染色体が活性化された細胞群が、比較的小さなパッチとして正常型染色体が活性化された細胞群のパッチと入り混じって存在する場合には、たとえそれが網膜の黄斑部であっても色盲の表現型が表われにくいことが挙げられる。眼は常に細かく動きながら物体を捉えており(サッケード)、多数の錐体細胞からの情報を総合して色を判断するので、パッチが入り混じった状態では実質的には3種の錐体の比率が多少偏っているだけになる(図6C)。

各錐体の比率は、かなり大きく変化しても色覚には影響が出にくい。正常3色型色覚の人における網膜上の赤、緑、青錐体の割合は、平均で赤錐体が60%、緑錐体が30%、青錐体が10%で、赤錐体と緑錐体の比が2:1と言われている。しかしこの頻度の個人差は大きく、たとえ赤と緑の比が10:1でも色覚検査では「正常」と診断される¹⁸⁾。最初の2つの視物質遺伝子がどちらも赤オプシンになったX染色体を持つ第2色盲ヘテロ接合体の女性では、網膜の中で赤、緑、青の錐体が60%:30%:10%で分布する部分と、90%:0%:10%で分布する部分とが入り混じることになる(図6D)。この両者が入り混じると全体としては赤、緑、青の錐体が75%:15%:10%で分布することになるが、上記のようにこの程度の偏りなら色盲の表現型を示さない。第1色盲のヘテロ接合体なら全体として30%:60%:10%となり、やはりこの程度の偏りなら色盲の表現型は示さない¹⁹⁾。

ハイブリッド型の視物質を持つヘテロ接合体女性の場合、たとえば赤オプシンと赤型ハイブリッドオプシンを持つ第2色盲の場合には全体では赤、赤型ハイブリッド、緑、青の錐体が60%:15%:15%:10%になり(図6E)、緑型ハイブリッドオプシンと緑オプシンを持つ第1色盲の場合には赤、緑型ハイブリッド、緑、青の錐体が30%:30%:30%:10%になる。これらの場合も、赤錐体、緑錐体が存在するためにやはり色盲にはならない^{*8}。

第3の理由に、色認識には左右の眼からの情報が統合されることが挙げられる。変異の載った染色体が活性化された細胞群が大きなパッチとして、両方の眼の視野の中心に同時に分布しない限り、赤緑色盲にはならないわけである。女性で片方の眼だけが色盲になっている人は存在するが²¹⁾、

*7 このようなX染色体の発現量調整は多くの生物に欠かせないものであるが、そのやり方は何種類もある。ショウジョウバエなどでは、メスでも二本のX染色体が同時に発現する代わり、オスにおいてX染色体の活性を2倍にする機構が存在し、これによって発現量が調整されている。したがってヒトと異なりショウジョウバエでは、伴性劣性遺伝が細胞レベルで成立している。

*8 この場合は赤錐体と緑錐体以外にその中間的な特性を持つハイブリッド視物質を発現する錐体が生じるので、網膜上には分光吸収特性の異なる錐体細胞が、通常の女性よりも1つ多い4種類存在することになる。ハイブリッド遺伝子による複合型保因者(後述)の場合は5種類にもなる。3種類の錐体細胞しか持ちえない大多数の人たちに比べ、3原色でなく4原色や5原色で色を識別できる彼女達は、より微妙で繊細な色彩感性を持っている可能性も大きい²⁰⁾。

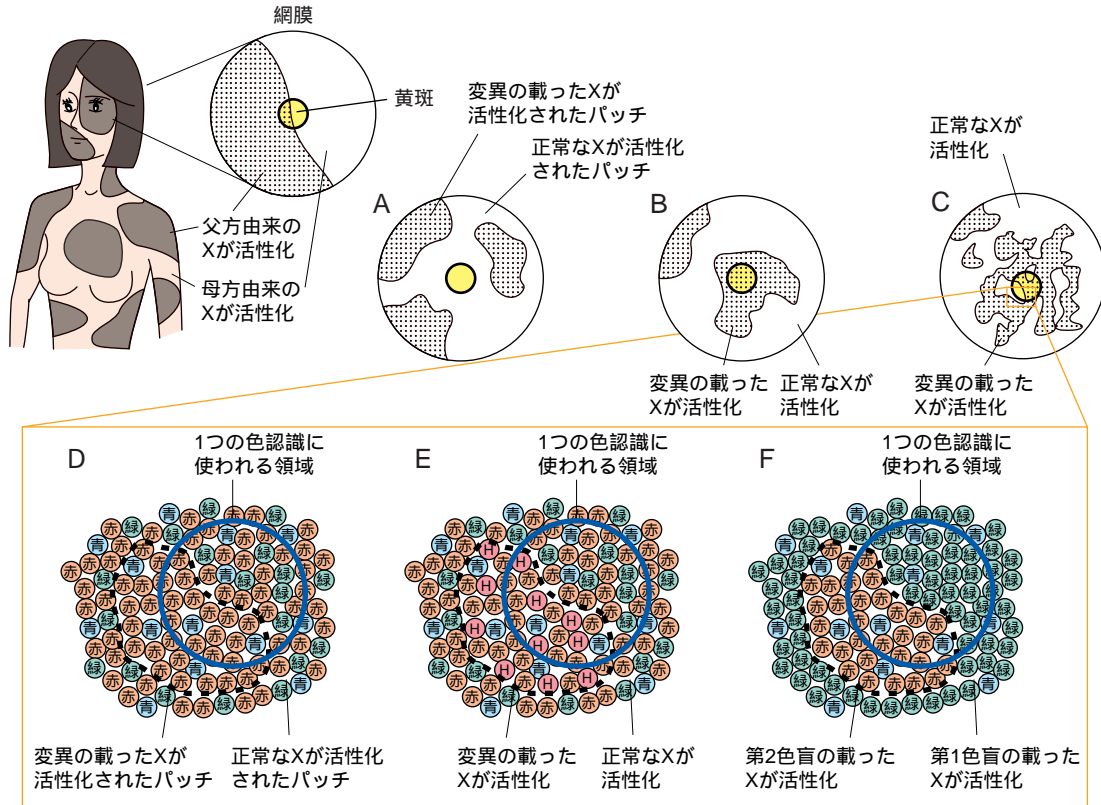


図6. 赤緑色盲ヘテロ接合体女性の網膜

女性の体には父方由来のX染色体が活性化された細胞群と母方由来のX染色体が活性化された細胞群がモザイク状に分布している。A: 赤緑色盲の症状を示さない網膜。B: 赤緑色盲の症状を示す網膜。C: 小さなパッチが視野の中央部に入り混じった網膜。D~F: 視野中央部の拡大。D: 緑視物質がない第2色盲と正常のモザイク。E: ハイブリッド視物質を持つ第2色盲と正常のモザイク。F: 第1色盲と第2色盲のモザイク。

このような人は片眼ずつ調べて初めて色盲の表現型が出るのであって、通常の色覚検査では色盲と判定されない。このような人は、左右の眼で色の見え方が違うと感ずることがある^{*9}。女性の体がX染色体の活性に関してモザイクになっていることを機能的に検証できる例である。

1.7 複合型保因者の遺伝

高校の教科書でもう1点注意が必要なのは、赤緑色盲の男性と保因者の女性の間にも生まれた女兒は50%の確率で赤緑色盲になると説明されていることについてである。これは、1つの遺伝子の変異だけで表現型が生じる伴性劣性遺伝の場合には正しい計算なのだが、赤緑色盲のように赤オプシンと緑オプシン遺伝子の2つがX染色体にコードされ、どちらにも変異が生じて同じような表現型(第1色盲と第2色盲)を示すような場合には、状況はこのように単純ではない。

例えば、赤オプシン遺伝子の変異による赤緑色盲の男性

(第1色盲本人)と、赤オプシン遺伝子の変異を有するX染色体を1本持つ女性(第1色盲保因者)との組み合わせのように、変異を有する遺伝子が同じものであれば、上記の確率は正しい(図7A)。しかし、変異を有するオプシン遺伝子が男性と保因者の女性で異なる場合(例えば男性に赤オプシンの変異、保因者女性に緑オプシン遺伝子の変異がある場合)は、たとえ変異を持っているX染色体が対となって女兒に伝わったとしても、この女兒においては表現型を生じない。この女兒の網膜には、通常の色盲変異の載った染色体が活性化された細胞群に存在し、また通常の色盲変異の載った染色体が活性化された細胞群に存在する(図6F, 7B)。よってこの両者のパッチが入り混じってれば、赤緑色盲の表現型は生じないのである。しかしながらその女兒の二本のX染色体にはどちらにも変異が存在するので、将来この女性が産んだ男児は必ず第1色盲か第2色盲のどちらかになる。このような複合型保因者の存

*9 左右の眼で色の感じ方に差が出るのは、錐体細胞の問題だけではない。例えば片眼の水晶体で白内障が進行している場合などにも生じ、これは女性だけでなく男性にも起こる現象である(第2回参照)。

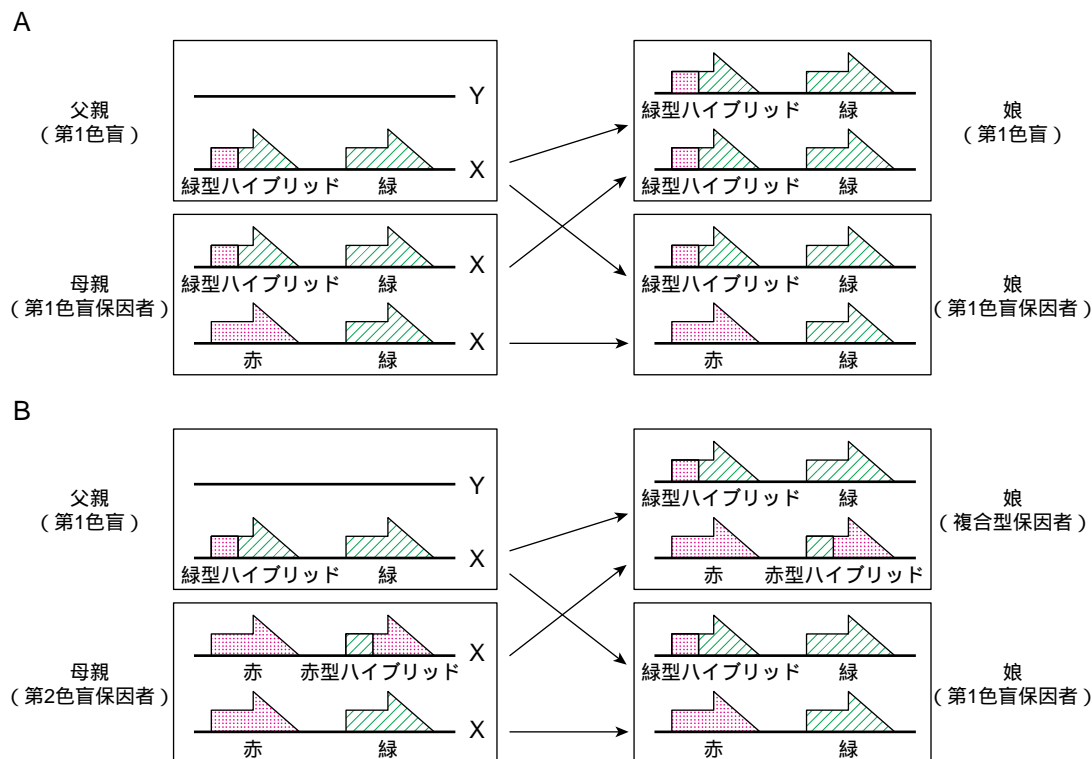


図7. 赤緑色盲の男性と保因者の女性の組合せにおける遺伝形式

次世代は女性のみを示している。A: 同じ遺伝子の変異による赤緑色盲の男性と保因者の女性の組合せの場合、次世代の女性はそれぞれ50%の確率で赤緑色盲の女性と赤緑色盲の保因者が生じる。B: 異なる遺伝子の変異による赤緑色盲の男性と保因者の女性の組合せの場合、次世代の女性はそれぞれ50%の確率で複合型保因者と父親と同じ変異を持つ保因者となる。

在を補足しておく。一見複雑な赤緑色盲の伝搬も、細胞と遺伝子のレベルで見れば、実に論理的な遺伝学の検証例になっている。

1.8 色覚検査

基本的な色覚のメカニズムと視物質の分子遺伝学について紹介してきたが、上記のように色盲は単純なPCR検査などでは判定できないし、実際の検診でも心理物理学的な検査法を使うのが主流である。学校の健康診断のような集団検診においてはどのような手順で色覚検査が行なわれ、どのようにしてその人の色覚を「正常」と「異常」に分類しているのだろうか。

現行の色覚検査は、まず健康診断などでスクリーニング検査により色盲の疑いのあるものをふるい分け、その後専門の眼科医による精密検査によってその人が色盲であるかを確定診断するという手順になっている^{*10}。

スクリーニング検査では検査時間が短く高感度に色盲の

疑いのある者をふるい分けられる「仮性同色表 (pseudo-isochromatic plates)」が用いられている。仮性同色表には数種類の色をモザイク状に配置して図形 (数字や形) が描かれており、そこに描かれているものを被験者に読ませることで判定を行う。同じ色の点を結ぶと図形が見えるわけだが、色盲の人は異なる色を同じ色と認識してしまう (仮性同色 pseudoisocolor, 混同色 confusion color)。図形の形に並べた点のまわりに色盲の人には見分けにくい色の点をちりばめれば、色盲でない人に見える図形が色盲の人には見えなくなる。また色盲でない人には明らかに異なって見えるものの色盲の人に区別できない色を連ねて図形を作れば、その図形は色盲の人の眼には浮き上がるが、色盲でない人にとっては異なる色の点の連なりなので図形には見えない。

何種類かの仮性同色表が知られているが、もっとも一般的なものは石原式色覚検査表 (いわゆる石原表; Ishihara Plates) である (図8)。これは1916年 (大正5年) に石原 忍博士が徴兵検査用に関与したもので、現在まで80年以上の

*10 これまで学校の健康診断における色覚検査の回数は段階的に減らされており、平成6年度以降は小学校4年生で健康診断時に1回行うだけであった。平成15年度からは4年生における検査も廃止されることが決定され、徴兵検査以来初めて、国民が一斉に受ける色覚のスクリーニング検査は全廃となる。

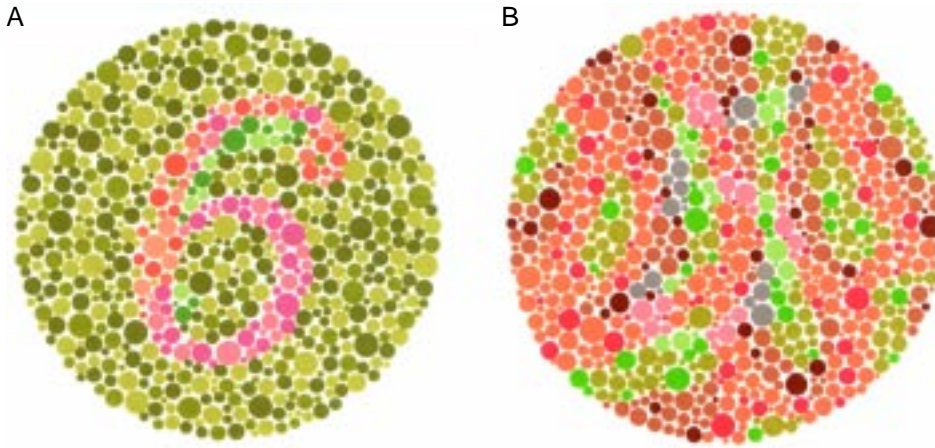


図8. 仮性同色表(石原式色覚検査表)

A:色盲でない人には「6」が読めるが、色盲の人には「5」に読める。B:色盲でない人には読めないが、色盲の人には「5」に読める。このような図以外に、色盲でない人には読めるが色盲の人には読めない図も、石原式色覚検査表には含まれている。

図は、財団一新会より許可を得て、石原総合色盲検査表[(株)はんだや]から転載。

間、世界中で使用されている^{*11}。石原表には、色盲でない人が読めて色盲の人には読めない表だけではなく、色盲の人と色盲でない人で違う数字が読める表(図8A)や、色盲でない人には読めないが色盲の人には読める表(図8B)が含まれており、色盲をnegative resultだけではなく、positive resultでもふるい分けすることができる。

健康診断で色盲の疑いが指摘された場合は、専門の眼科において精密検査を受ける。健康診断で学校の先生から「お子さんは色盲です」と宣告されたという話を聞くと、仮性同色表によるスクリーニング検査はあくまでも色盲の可能性を指摘するだけであり、色盲を確定診断するものではない。疑わしいものはなるべく検出するように作られているため、仮性同色表で色盲の疑いが指摘されても、眼科で行う精密検査では正常と診断されるケースがあることに注意しなければならない。

精密検査では通常、再び仮性同色表を用いた検査を行ない、そのうえでアノマロスコープ検査とパネルD-15テストを行う。アノマロスコープ(anomaloscope)とは、特定の光を用いて簡便な色合わせ法(等色法)検査を行うことを目的とした検査器具である(図9)。アノマロスコープを覗くと小さな円が見え、下半分に基準となる589nmの黄色の光が呈示されており、上半分には546nmの緑色の光と671nmの赤い光が重ねて呈示されている。上半分の緑と赤の光の混合比を変化させ、被験者は下半分と同じ黄色になったところで答え、そのときの緑と赤の混合比を調べる。3原色を用いて任意の色の色合わせを行う等色検査に比べ、アノマロスコープでは緑と赤の光のみを用いて、黄色の色合わせのみを行うわけである。蛍光灯の光の下で行う仮性同色表の検査と異なり、この検査では青錐体の関与を十分に減らし

て緑錐体と赤錐体の機能を調べることができる。第1色盲であれば赤錐体の機能が低下しているぶん、3色型色覚の人に比べ赤い光を緑より多く混ぜないと黄色と同じに見えない。第2色盲ならば逆に緑を赤より多くする必要がある。これによって第1色盲と第2色盲が確定的に診断でき、赤と緑の混合比によって、色盲が強度か軽度かの程度をある程度判定できる。しかし特定の色合わせのみで検査するため、強度の異常3色型色覚と2色型色覚の区別は困難である。

パネルD-15テストとは、色を塗った外径2cmほどの16枚の円盤(キャップ)を用いて、1つの基準の色相キャップと15個の色相キャップを色の似ている順に並べることによって、色盲の程度を「強度の色盲」と「中程度の色盲から正常まで」の2群に分けるために開発された検査である(図10)。横長の木箱の左端には基準のキャップが固定されており、この基準キャップに最も似ている色から順番に左から並べ

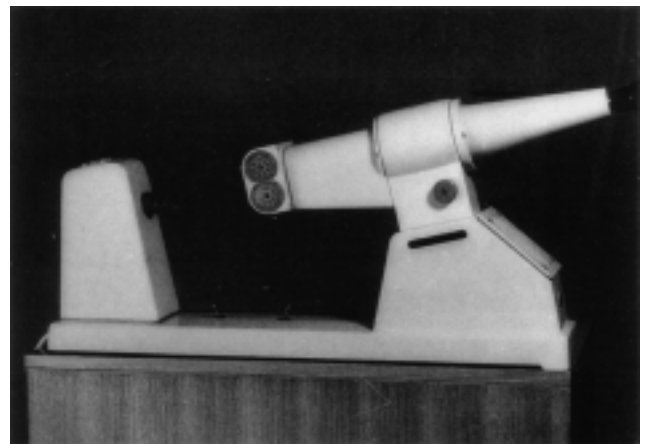


図9. ナーゲル・アノマロスコープ 型

*11 石原表は世界で最も感度の優れた仮性同色表と言われている。現在では仮性同色の理論や色彩を表現する技術が発達したにもかかわらず、石原表を超える仮性同色表は作られていない。測色機もない80年前にこんな感度の優れた表を作れたことは奇跡のようにも思える。



図10. パネルD-15 テスト

ていく。色盲のタイプによってどの色とどの色が似ているかの感じ方が異なるため、並べ方のパターンを見て色盲のタイプを診断することができる。しかしこの検査で異常が見られなくても色覚正常とは判断できないため、色盲の確定診断および色盲の程度は診断することはできない。

すでにお気づきであろうが、仮性同色表やパネルD-15テストで異常が出てアノマスコープ検査では正常だったり、その逆であることもありえる。赤錐体と緑錐体の機能をもっとも正確に検査できるのはアノマスコープ検査であり、色盲の確定診断はこの検査で行うことになっている。その結果との矛盾を解消するため、仮性同色表やパネルD-15テストの検査には擬陽性や擬陰性という判定がある。言い換えれば、アノマスコープという検査方法とその異常検出の閾値こそが、ある人の色覚を現行の色覚検査で「正常」と「異常」に分類するための境界を規定していると言える。

1.9 色覚の多様性を表す「運良く正常な色覚」

不等交叉による相同組換えは様々なハイブリッド視物質を生み出すが、もう一方の視物質と分光吸収特性が十分に違えば、「ほぼ正常」な色覚を示すと考えられる。現行の色

覚検査では、日本人男性の5%が「色覚異常」であり、残り95%は色覚に異常がないと診断されている。学校などで色覚検査を受けるものの、十分にその検査について説明を受けていない我々にとっては、色覚には正常なものと異常なもの2つしかないという誤解を生じうる。だがどのような生命現象においても、その表現型を「正常」と「異常」に振り分ける際には、測定法と閾値の設定のしかた次第で、いくらでもその割合は振れてしまう。実際に、赤オプシン遺伝子と緑オプシン遺伝子を1コピーずつしかもたず、かつ現行の色覚検査で「正常」と診断された男性のうち、25%がハイブリッド遺伝子を持っていたという調査結果がある²²⁾。これらの人々の色覚は、現行の色覚検査によって「正常」と判断されるのに十分なほど、ハイブリッド視物質ともう1つの視物質の分光吸収特性が違っていただけに過ぎない^{*12}。このような「運良く正常」と診断された人々と「異常」と診断された5%の人を加えた日本人男性の30%は、程度の差こそあれ、他の70%の人と異なる色覚を有していると言える。またハイブリッド遺伝子の関与以外にも、前述のように赤オプシン遺伝子には180番目のアミノ酸をコードする塩基配列にポリモルフィズムが存在し、日本人と白人でセリンをコードしている人がそれぞれ正常色覚の78%、62%、アラニンをコードしている人がそれぞれ22%、38%の割合で存在し(表2⁶⁾)、これによっても色覚に明確な差があることが証明されている⁴⁾。色覚はまさに多様なのである。

謝辞 本稿を執筆するに当たり、滋賀医科大学の山出新一、東京慈恵医科大学の北原健二、大城戸真喜子の各氏から多大な御助言をいただきました。また、山田琢磨、田中陽介の両氏からは本稿に対して有意義な御意見をいただきました。この場を借りて感謝申し上げます。

— 文献 —

- 1) Nathans J, et al: Science (1986) 232: 193-202
- 2) Merbs SL, et al: Science (1992) 258: 464-466
- 3) Asenjo AB, et al: Neuron (1994) 12: 1131-1138
- 4) Winderrickx J, et al: Nature (1992) 356: 431-433
- 5) Deeb SS, et al: Proc Natl Acad Sci USA (1994) 91: 7262-7766
- 6) 北原健二: 日本眼科学会雑誌 (1998) 102: 837-849
- 7) Jacobs, GH: Biol Rev (1993) 68: 413-471
- 8) 岡野俊行ら: 遺伝 (1999) 53: 39-44
- 9) 大塚輝彌ら: 遺伝 (1999) 53: 14-18
- 10) Onishi A, et al: Nature (1999) 402: 139-140
- 11) 北原健二: 先天性色覚異常 より正しい理解のためのアドバイス 金原出版
- 12) Dalton J: Mem Literary Philos Soc Manchester (1798) 5: 28-45
- 13) Hunt DM, et al: Science (1995) 267: 984-988
- 14) Nathans J, et al: Science (1986) 232: 203-210
- 15) Smallwood PM, et al: Proc Natl Acad Sci USA (2002) 99: 1008-1011
- 16) Hayashi T, et al: Nat Genet (1999) 22: 90-93
- 17) Jørgensen AL, et al: Proc Natl Acad Sci USA (1990) 87: 6512-6516
- 18) Kremers J, et al: J Opt Soc Am A (2000) 17: 517-526
- 19) Miyahara E, et al: Vision Res (1998) 38: 601-612
- 20) Jordan G, et al: Vision Res (1993) 33: 1495-1508
- 21) 六郷登子ら: 眼科 (1999) 41: 1043-1048
- 22) 山出新一ら: VISION (1999) 11: 113-118

* 12 1.3と図5に示したようにオプシンの吸光特性は第5エクソンに大きく依存する。X染色体の最初の2つのオプシン遺伝子が赤もしくは緑だけになっているか、2つの遺伝子のどちらかもしくは両方がハイブリッド遺伝子になっているか、かつ第5エクソンの型が同じであれば、現行の色覚検査では色覚が「異常」とであると確実に診断される。2つの遺伝子の第5エクソンの型が異なっている場合、検査で「異常」と診断されることもありうるが、他のエクソンの組み合わせによっては、たとえハイブリッド遺伝子を持っていても色覚検査では「正常」と診断されることもある。

「色覚の多様性と色覚バリアフリーなプレゼンテーション」

- 第1回(7月号) 色覚の原理と色盲のメカニズム
 第2回(8月号) 色覚が変化すると、どのように色が見えるのか?(仮題)
 第3回(9月号) すべての人に見やすくするためには、どのように配慮すればよいか(仮題)

著者プロフィール:

岡部正隆(第1色盲):国立遺伝学研究所発生遺伝研究部門助手,
 総合研究大学院大学生命科学研究科助手.

E-mail: maokabe@lab.nig.ac.jp

1993年東京慈恵会医科大学卒業,1996年同大学院修了,博士(医学).科学技術振興事業団研究員(CREST代表 岡野栄之)を経て,1997年より現職.小学校の授業で初めて水彩画を書いたときに木の幹を緑色に塗って皆に笑われた.その直後に母親が「いでん」と「しきもう」について教えてくれた.「しきもう」という言葉を出すたびに周りの大人たちはえらく騒いだので,何か特別なものを授かったのだと喜んでいて.医学部に入ると組織学実習や病理学実習において染色した組織標本の顕微鏡観察を行なう.ヘマトキシリン・エオシン染色が2色の色素を使っていることは知っていても,それが2色には到底見えない.実習を担当していた先生が「赤いのが細胞」と色に頼った説明をしていたため,自分なりの細胞の鑑別法をあみ出すしかなかったが,そのおかげで純粋に形態だけで細胞を同定することができるようになり,他の方法で染色された標本でも,たとえそれが白黒の電顕写真であっても,細胞の鑑別に困ることはなかった.むしろ,そのときに形態学の面白さを知り,現在に至っているわけである.卒業してすぐにショウジョウバエの発生遺伝学の研究を始めたが,赤と緑で掲示する蛍光二重染色が当たり前のこの分野では,赤のレーザーポインターが見づらいことも相まって,学会のプレゼンテーションを理解するうえでも,自分で発表するうえでも苦労が多かった.流行りの共焦点レーザー顕微鏡を使いこなしていた伊藤啓氏に自分が色盲であることを伝えたときには,意外な答えが返ってきて驚いた.「僕と同じ」.2001年夏に行われた第5回日本ショウジョウバエ研究会で伊藤氏と共に「色盲のひとにもわかるバリアフリープレゼンテーション法」について話をした.偶然にも母校眼科学教室のメンテマが色覚研究であったためにこの分野の第1人者である北原健二教授から多大の御助言をいただくことができた.まだ始めて1年も経たないが,科研費の特定領域の班会議や,Cold Spring Harbor Meetingなどの医学生物学系の研究集会や学会だけでなく,博物館の展示関係の学会や印刷機メーカーなどを二人で手分けしてセミナーをして廻っている.色覚バリアフリーが浸透し,色のことで苦労しなくても安心して学会発表を聞ける日が来ることを夢見ているが,早くも今年の日本発生生物学学会ではすべての会場で,色盲の人には見難い赤色のレーザーポインターの代わりに,すべての人に見やすい緑色のレーザーポインターが使用されていて感激した.運営の方々はこの場を借りてお礼を言いたい.

伊藤 啓(第1色盲):東京大学分子細胞生物学研究所助教授,
 岡崎国立共同研究機構基礎生物学研究所客員助教授.

E-mail: itoikei@nibb.ac.jp

1986年東京大学理学部物理学科卒業,1991年同理学系大学院修了,理学博士.独マインツ大学客員研究員,ERATO山元行動進化プロジェクト研究員,基礎生物学研究所助手を経て,2002年より現職.幼児のころは柴犬のぬいぐるみを「黄色い芝生のワンワン」と呼んで可愛がっていた.小学校の色覚検査で眼科の検診を受けるように言われたが,近所の眼科医では色盲なのに色弱と診断され「最近では色弱を直すメガネも出てるはずですから」などといい加減なアドバイスを受けた.母親はそれまでに自分で調べていたのであろう!「そんなメガネないわよ.あの先生は何も知らないのよ.」と一言で受け流していた.固定観念や間違った情報に右往左往しなかった両親には感謝している.高校のころは美術部で油絵を描いていたが,沈む夕日を鮮やかな黄緑で下塗りして「シュールでいいねえ」と変に褒められたりした.だが時たま色名を間違える以外には,勉強や実生活に影響するようなことで具体的に困難を感じたことはない.色盲を理由に進路を変えさせたり制限したりする風潮に疑念を持つ教官が,20年前すでに東京大学には居られたようで,私が入学した1982年の入学健康診断では色盲の人を対象に特別なアンケートが行われていた.そのような風潮をぜひ排するよう回答したのを覚えている.大学では物理の道を進んだため,色盲が支障になることはまったくなかったが,その後,脳の情報処理原理への興味からショウジョウバエを使った神経研究に転身した.面白かったのは,色盲が支障になりえそうな要因が技術の進歩でどんどん消えていったことである.小学校のころはリトマス試験紙の色がよくわからなかったが,研究室で使う多色のpH試験紙ではその問題はなかったし,pHメーターを使えば色覚はまったく必要がない.ショウジョウバエの形質転換系統の検出に初期に使われていたrosy遺伝子マーカーは,赤眼とバラ色眼を見分ける必要があるため色盲の人には区別できずに困ったが,赤眼と白眼を見分ければよいwhiteマーカーがまたたく間に普及し,問題は解決した.赤や緑の蛍光二重染色の見分けにくさも,デジタルCCDカメラや共焦点顕微鏡の普及で自分の好きなように表示色を置き換えられるようになって,問題ではなくなった.肉眼での同時2色検鏡だけは識別が難しかったが,2色の蛍光強度比を瞬時に自在に調節できる最新の蛍光顕微鏡ならその問題もない.自然物に起因する支障がどんどん解消する中,現在残っている唯一最大の支障は,皮肉なことに人間が自由に色を設定できるはずの論文やプレゼンテーションに見られるわかりにくい色使いである.こればかりは技術の進歩でなく,個々人の意識と配慮によってしか解決できない.ご理解とご協力を切にお願する次第である.