

# 超高速ヒトゲノム解析技術の動向とその適正な 社会応用にむけての調査

山梨大学大学院医学工学総合研究部 久保田 健夫

## 研究担当者

研究総括	佐野 太	(山梨大学・前副学長)
主任研究者	久保田健夫	(山梨大学・環境遺伝医学講座・教授)
分担研究者	中根 貴弥	(山梨大学・小児科学講座・助教)
	玉井真理子	(信州大学・医学部保健学科・准教授)

## 1. 調査の背景

前世紀の終わりにヒトゲノムプロジェクトが計画・実行され、ヒトの全DNA配列が解読され、ヒト遺伝子のDNA配列が明らかになった。これを受け、今世紀初頭から臨床の現場で遺伝子検査が実施されている。

一方、遺伝子配列技術・DNA解読技術は、近年、さらに長足の進歩を遂げ、以前は10年かかっていた全配列の解読が10分間でできるようになってきた。したがって、原理的には臨床現場で全遺伝子の情報を提供し、多数の疾患の診断などができることになった。

しかし、このような技術を、すぐに臨床に用いても国民は幸せになるのであろうか。そんな疑問が、本調査の企画したきっかけであった。なぜなら治療法のない疾患に対し正確に遺伝子診断を行っても、病院来院者の幸福につながるとは言い切れないと考えられたからである。

以上の背景の下、DNA解析技術の現状とその社会的応用について、専門家や論文より情報を収集することを目的に本調査研究を行った。

## 2. 調査の方法

以下の3つの方法で調査を行った。

- (1) 学内調査 遺伝医療部門の調査(担当医としての意見聴取)を行った。
- (2) 学外調査 国内外の研究者からインタビュー形式で調査を行った。
- (3) 文献調査 科学雑誌等の記事や論文における調査を行った。

### 3. 調査の結果

#### (1) 学内調査の結果（担当：中根 貴弥）

遺伝子疾患を対象とする臨床現場である山梨大学医学部附属病院遺伝子疾患診療センターにおける調査を行った。

まず患者（クライアント）から最も切実に要求されるのは診断の確定である。外部医療機関から遺伝子疾患診療センターに対する紹介の理由でも、同様に確定診断を求めるものが非常に多い。疾患の診断には、臨床症状や遺伝子検査を含まない臨床検査によって行う臨床診断と、遺伝子検査で決定する遺伝子診断に分けられる。遺伝子検査が医学の発展に貢献している例の一つとして、遺伝子診断の普及により、典型的な症状を呈さない場合でも、異常遺伝子を有する患者がいることがわかってきたことが挙げられる。

マルファン症候群などにおいては、遺伝子診断による確定は、大動脈解離という致命的な合併症の予防につながる。遺伝子疾患が実際の医療にはっきりと目に見える形で貢献する例であるといえる。現時点で、検査可能な遺伝子疾患は10数種類であるが、超高速ヒトゲノム解析技術の導入により網羅的な遺伝子検査が行われれば、多数の疾患を対象に、遺伝子診断が可能になる。遺伝子レベルで診断が確定する結果、治療方針を明確化し、予後の推定に役立つ、疾患の鑑別が可能になり、不要な検査・治療をしなくて済み、また同じ遺伝子情報をもつ家族の診断にもつながる、などの利点がある。

一方、超高速ヒトゲノム解析技術の導入に付随する不安な点としては、遺伝子疾患を対象とする場合には、つねに指摘される点であるが、情報の独り歩きがある。十分な配慮がなされなければ情報が独り歩きして、いたずらにクライアントの不安をかきたてるだけの結果となってしまう。

このような不安を解決する1つの方法として、単に診察室のレベルだけではなく、社会全体においても取り組んでいくことがあげられる。まずは、個別のクライアントについて、適切な遺伝カウンセリングを行うこと。前述したように、単なる遺伝情報の伝達だけでは不十分で、これに付随する情報も提供でき、クライアントからの質問があれば、適切に応えることができ、有用な社会的資源につなげることが出来ること、これが遺伝カウンセリングを行う医療者に求められる条件であるといえる。また適確に国民が結果を受け止められるようにするためには、学校・社会人教育の場で、十分、遺伝子やその背景についての教育がなされることが重要であると考えられた。

## (2) 学外(国内外)調査の結果(担当:玉井眞理子)

国内7名、海外2名の遺伝学や倫理学の専門家へのインタビューを行った。

その結果、国内での調査により一度に手に入る情報量が飛躍的に増加する、バイオインフォマティクスの領域がますます重要になる、限定された領域だけでなく広範囲にわたるゲノム情報を読むことになる、個人の健康関連情報に予期せずアクセスしてしまう機会が増える、ゲノム情報に基づく個別化医療への実現にはまだ時間がかかる、との考えがなされていることが明らかになった。

またオーストラリアにおいては、遺伝プライバシー保護、遺伝情報に基づく差別、遺伝子検査、ヒト遺伝学研究、ヒト遺伝学データベース、健康サービスにおける遺伝情報の利用、雇用および保険における遺伝情報の利用、親子鑑定、移民、スポーツなどに関する遺伝情報の利用、法医学的な目的での遺伝情報の利用等、個人遺伝情報の利用にかかわるあらゆる事項について言及され、国レベルの勧告(米国 NIH 所長より絶賛された勧告)があり新時代のゲノム情報の流通に対する法整備が進んでいること、さらにこのような時代の到来に先駆けて、一般臨床医に対して新時代の遺伝学を啓蒙するためのツールが開発され既にその配布が行われていること、が明らかになった。

## (3) 文献調査の結果(担当:久保田健夫)

機器開発面の調査により、蛍光色素や DNA 増幅酵素などの高価な試薬を用いずに DNA をより直接的に判読する機器が実用化され (*Clin Chem* 2009)、2010 年 12 月には国内(遺伝学研究所)に搬入されることになっていること、これによりヒト 1 名の全ゲノム配列の解析費用は 8 万円程度と極めて安価になること(2010 年初めは 100 万円ぐらいであったのが)が明らかになった。また医療応用面の調査では、従来、多大な労力がかかっていた疾患遺伝子の同定が、患者間に共通の異常を呈する遺伝子(すなわち疾患の責任遺伝子)が複数の患者サンプルを最新機器にかけることで、短時間に明らかにできるようになった (*Nat Genet* 2010)。ただし、全配列決定をした個人ゲノム情報に対し、国レベルで情報を管理し統合し日本人の標準配列の構築を行う(文部科学省)など研究レベルでの議論の最中で、倫理的に本機器をどのように使用していけば良いかを考える段階にはまだ至っていないことが判明した。

## 4. 謝辞

研究助成をいただいた財団法人新技術振興渡辺記念会および関係各位に深謝致します。