

二重らせんの旅

遺伝子・ヒトゲノム解析技術の歴史的発展

私たちの体は細胞からできています。これらの細胞は、さまざまなタンパク質がはたらいており、これらのタンパク質をつくる指示をしているのが遺伝子（遺伝情報の単位）です。この遺伝情報を記録しているのが二重らせんの形をしたDNAです。DNAは、アデニン（A）、グアニン（G）、シトシン（C）、チミン（T）の4種類の塩基から成り、これらの4種類の塩基の「並び順」が遺伝情報になっています。お父さんとお母さんから受け継いだ全遺伝情報（それぞれから30億個受け継ぐ）をゲノムと呼んでいます。



1866

メンデルはオーストリアの修道師で植物の研究をしていました。エンドウマメで遺伝の法則を見出しますが、生前にその業績は認められませんでした。

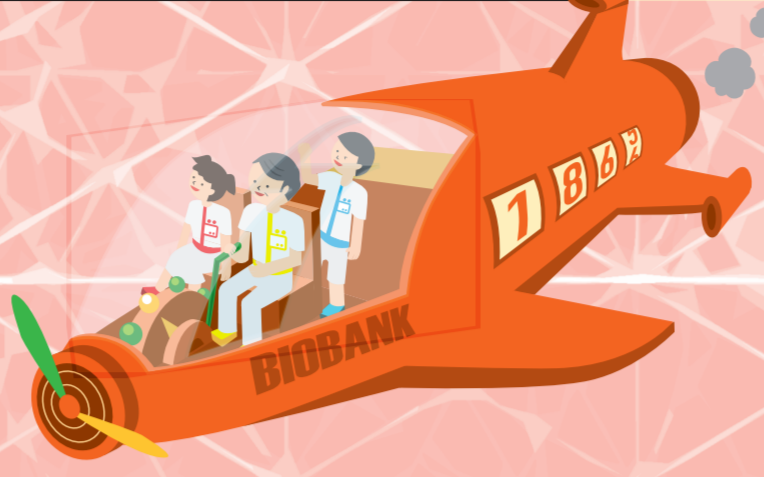
メンデルの遺伝法則の発見

1970
分染法の開発

個々の染色体を同定できるようになりました。

1983
PCR（ポリメラーゼ連鎖反応）法の開発

この方法を用いてDNAの増幅が可能となり、その産物をサンガー法で塩基配列決定ができるようになりました。この方法は、1993年にノーベル化学賞を受賞しました。



2004
次世代シーケンサー※3の登場

2003/2008
オーダーメイド医療の実現プログラム
第1期 2003年開始
第2期 2008年開始

1953

この発見は1962年にノーベル生理・医学賞を受賞しました。

ワトソンとクリックによるDNA二重らせん構造の発見

1964
世界医師会ヘルシンキ宣言※1

「人間を対象とする医学研究の倫理的原則」

1990

ヒトの全ゲノム情報の塩基配列決定を目的とした国際協力が開始され、2003年にヒトゲノムの全塩基配列を解析を完了しました

ヒトゲノム計画が開始

2003
メディカル・コーディネーター（MC）養成開始

研究参加に必要な説明や情報提供が適切にできるように専門担当者の養成を開始し、継続的に講習を行っています。

2003
ポストシーケンズ時代へ

ヒトゲノム全塩基配列が解読され、これらのデータを活かした研究や医療への応用が行われています。

オーダーメイド医療の実現プログラム
第3期 2013年開始

1997
ユネスコ「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」

国際倫理指針としての本宣言では、人間の遺伝情報（ヒトゲノム）を象徴的な意味で「人類社会の遺産」とし、研究の重要性を認めています。また、ひとりひとりの尊厳と多様性を尊重し、遺伝的特徴を理由にした差別や遺伝子の売買、クローン人間づくりを禁じています。

2001
「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」※2

文部科学省、厚生労働省、経済産業省では、人権を尊重し、社会への理解を協力を得て適正な研究を実施するために、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」を制定しました。2013年には全部改正が行われました。

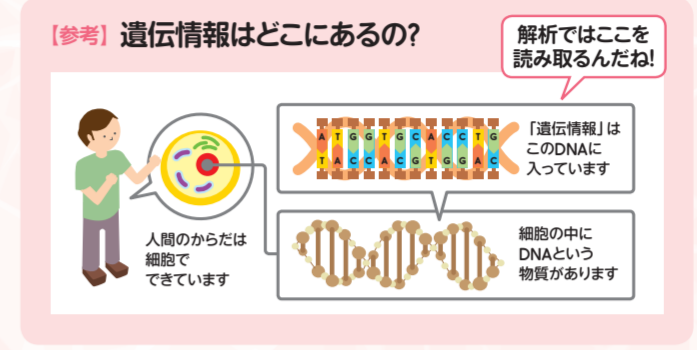
研究参加にはインフォームド・コンセントが大事

病気を克服するためには、人を対象とした医学研究は不可欠であり、研究参加者（被験者）のご協力により成り立っています。医学研究に参加する場合、研究参加者はどのような倫理的基準によって守られているのでしょうか。1964年、世界医師会では、「ヘルシンキ宣言※1」を通して人を対象とする医学研究の倫理的原則を公表しました。25条には、医学研究を行う際のインフォームド・コンセントについて、被験者に十分な説明をしなければならないこと、被験者はいつでも不利益を受けることなく研究参加を拒否でき、参加の同意を撤回する権利があること、が明示されています。ヘルシンキ宣言は数年毎に改訂がされており、日本でも様々な研究指針を作成する上での大前提となっています。日本では、2001年に「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針※2」が制定されました。この倫理指針は、全てのヒトゲノム・遺伝子解析研究に適用され、その研究に携わる研究者に遵守が求められています。当プログラムもこの指針に則り研究を進めています。



ヒトゲノム解析技術の発展

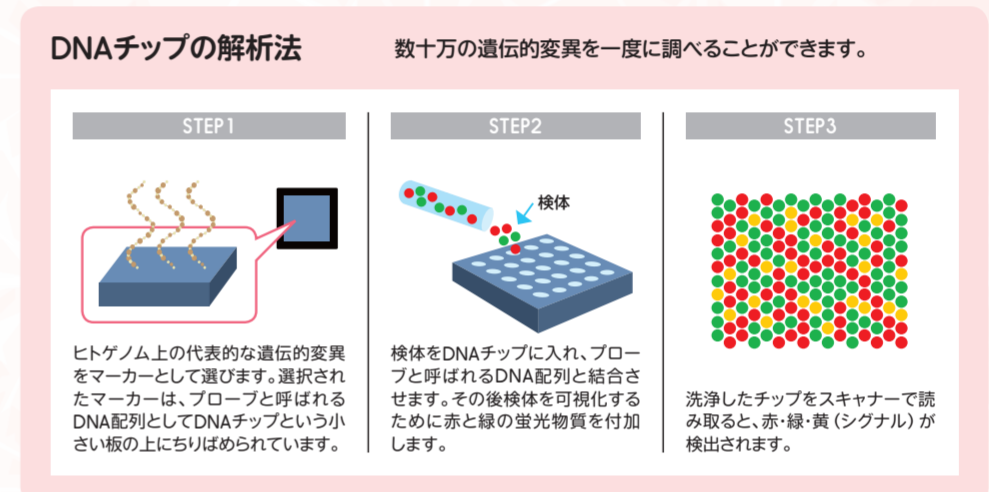
ヒトゲノム解析とは、ヒトの遺伝情報（参考）を総合的に解析することを指します。そのためには、塩基の種類と配列順序（シーケンズ）を決定することから始



ります。シーケンズ解析は近年、急速な発展を遂げ、高速に実施できるようになりました。解析費用もヒト1人の全ゲノム解析するのに2003年までは10年の歳月をかけた約1,000億円かかっていたものが、2014年現在では1日で約10万円で解析できるようになりました。みなさまからいただいたDNAと臨床情報を合わせて解析することで、病気を起こすことに関わったり、薬剤の副作用を予測することに関わる遺伝子を発見する研究をしています。引き続き、これら研究成果が医療現場で有効かどうかを確認し、最終的に医療現場での使用を国に承認していただけるように計画を進めています。

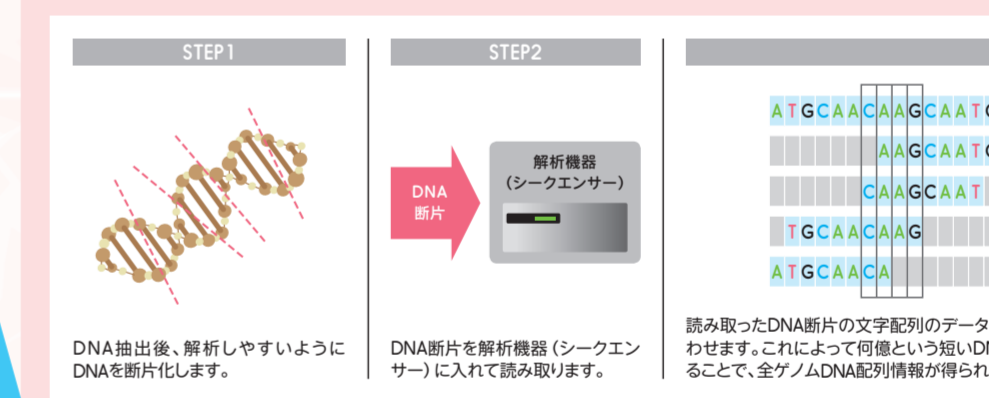
バイオバンク・ジャパンで使用した解析方法

バイオバンク・ジャパンでは、みなさまのDNAをこれらの技術で調べることで、病気の発症に関わる遺伝子を探索する研究を行っています。



ゲノムワイド関連解析
最新の技術で多数の遺伝的変異情報を明らかにしたら、次にそれらを用いて病気の発症に関わる遺伝子（疾患感受性遺伝子）がどこかを見極める解析をします。遺伝的変異は、特に理由がなければ集団間で頻度は変わりません。病気の人とその病気を持たない人とで比較した時に、頻度に違いがある場合、それがその病気を起こしている原因の一つである可能性があります。代表的な手法であるゲノムワイド関連解析では、特定の病気を持つ人とその病気を持たない人との間で全ゲノムの遺伝的変異を包括的に調べることで、網羅的に疾患感受性遺伝子を検出します。

次世代シーケンサー※3による解析法



最新の技術であるこの方法では、マーカーにとどまらず、最大で個人のDNAに含まれる全遺伝情報を得ることまでできます。

2014 現在

疾患克服にむけて国内の共同研究へ

プログラムの研究成果を活かして、ひとりひとりにあった予防や治療を実現するために、日本人ゲノムの大規模解析を行い、その参照配列の整備をすることが重要です。そこで日本人のゲノム解析基盤強化を行うとともに、特定の疾患に対する臨床応用の推進を図るよう、国内での共同研究を開始しました。また、日本人特有の疾患の特徴をより明らかにするために国外の共同研究にも積極的に参加し、研究を進めています。



オーダーメイド医療を実現できる未来へ