

「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」

中村 祐輔

東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター長・教授

ゲノムは“生命の設計図”に相当するものであり、ヒトの場合、24種類の染色体に分散する形で、約30億塩基対からなるゲノム（遺伝）情報が蓄えられている。ゲノムの遺伝暗号には数百カ所から1千カ所に1カ所の割合で個人差がある。われわれの体は、多くの蛋白質やRNAの働きによって健康が維持されているが、これらを作る情報を担っているのが遺伝子である。ある病気にかかりやすいかどうか、あるいは、ある薬剤に対して副作用を起こしやすいかどうかなどの個人個人の違いを、これまで“体質”と呼んで理解してきたが、これらがこの遺伝暗号の差という科学的な指標で説明されつつある。

食事・生活環境・ストレスなどの要因が加わると、健康維持に必要な物質に過不足が生じて、結果として病気を引き起こすことにつながる。同じようなストレスがかかっても、病気になる人とならない人がいるのは、“体質”、すなわち、遺伝暗号に違いがあるからである。

したがって、遺伝暗号の違いをもとにしたゲノム研究が進むと、健康維持に必要な物質にアンバランスを起こしやすい原因が明らかとなり、病気を起こす仕組みについての科学的かつ詳細な機序の解明が進む。

また、病気を起こす原因に基づいた新規診断法の確立や画期的な治療薬の開発が行われると期待される。

そして、同じ診断名や類似の症状の病気であっても、その背景となる病気を起こす仕組みの違いが分子レベルで明らかとなり、それらの違いを考慮にいれた薬の使い分けなどの医療の個別化（オーダーメイド化）ができるようになる。

さらに、将来的には、個人個人の病気に対するかかりやすさの判定が可能となり、病気の予防につながると考えられる。現在、遺伝暗号の違いをデータベース化する作業が世界的に進められているが、その最終的なゴールは、遺伝暗号の違いをもとに、病気の原因、副作用の原因などを明らかにして、新しい治療薬や診断薬を開発することに他ならない。

我が国では2000年春より、「ミレニアム・ゲノム・プロジェクト」の一環として、遺伝暗号の個人差基盤情報のデータベース化、解析技術の開発が行われ、現在は世界的に見てこの研究分野で優位に立っている。多くの疾患は、遺伝的な要素と環境要因とが複雑に組み合わせあって発症に至る。遺伝的な違いが、ある病気の発症に関わっているのであれば、患者さんの協力が得られれば、それらの解明をほぼ確実になし得る状況になってきている。これを受けて、2003年より文部科学省の支援でスタートした新しいプロジェクト「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」では、出来る限り多くの患者さんから協力を得て、研究資材を管理・供給するバイオバンクジャパンを作り、日本人のためのデータベース構築を目指している。これらの貴重な資材を、研究機関と協力して活用し、病に苦しんでいる方々の一助になりたいと考えている。

この新しいプロジェクトの現状を紹介する。

講演者プロフィール

1977年大阪大学医学部卒業。1987年米国ユタ大学人類遺伝学教室助教授、1989年（財）癌研究会癌研究所生化学部部長、1994年東京大学医科学研究所 分子病態研究施設教授を経て、1995年より東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター・センター長に就任し、ヒトゲノム計画の推進に先導的役割を果たすと共に、わが国から世界的なゲノム研究の成果を発信できるように研究を推進している。

ヒトゲノム解析センターゲノムシーケンス解析分野・教授。1992年高松宮妃癌研究基金学術賞、1995年日本人類遺伝学会賞、1996年武田医学賞、2000年慶應医学賞、2004年紫綬褒章を受賞。

湯浅 和恵

スティーブンス・ジョンソン症候群患者会 代表

わたしが薬の副作用である重症型薬疹(SJS,TEN)を発症したのは、13年前でした。歯科医院を開業して、8年目のことでした。風邪を引いて近所の開業医に処方してもらった薬を服用して、まもなく高熱とともにみるみるうちに全身に発疹がひろがりました。

生死をさまよいながら、8ヶ月の入院を余儀なくされ、後遺症として視力障害が残ったために、仕事も失いました。

アメリカの小児科医が報告してから80年余り、日本でも40年前に、9歳の少女の症例が報告されています。が、いまだに発症のメカニズムは解明されていません。毎年300人の発症があると厚生労働省は発表しています。薬を飲む前に、この副作用を予知することはできません。患者の多くは体質のせいだろうか、交通事故にあったみたいだとか、現実をなかなか受け入れることができずに、精神的にも病んだまま毎日の生活を送っています。

わたしたちは、病気を治すために薬を飲みました。しかし、その病気よりも重篤な病気に罹患してしまいました。その後、薬を受け付けられない人も多く、どうしても薬が必要となったときはどうしたらいいのか悩んでいます。

薬は、必要ときに必要な量を服用するのが、副作用を避けるのに最も重要だと思います。それが、薬を服用する前に、患者個人個人にとっての効き具合や副作用などがわかったら、それは素晴らしい事だと思うと同時に、わたしたちのような辛い経験をする人がなくなるということになります。また、今後わたしたちSJS患者が安心して薬を服用できるようになります。

オーダーメイド医療の実現を心から期待しております。

講演者プロフィール

1978年歯科大卒業。1991年TEN発症。

スティーブンス・ジョンソン症候群患者会 患者相談ダイヤル：090-7209-8981

「根拠に基づいた医療(EBM)」と「オーダーメイド医療」

楠岡 英雄

独立行政法人国立病院機構大阪医療センター副院長

最近、「根拠に基づいた医療(EBM: Evidence-based Medicine)」と「オーダーメイド医療」とが、医療における大きな話題となっています。「根拠に基づいた医療(EBM)」は、今行う医療の基本的な考え方とされており、「オーダーメイド医療」は、医療の将来あるべき姿と捉えられています。

「根拠に基づいた医療(EBM)」とは、「患者さんの臨床上の疑問点に関して、医師が関連文献等を検索し、その内容をそのままに受け入れるわけではなく、十分に吟味した上で患者さんに適用することの妥当性を評価し、さらに患者さんの価値観や意向を考慮した上で臨床的な判断を行い、その判断に基づいて専門的スキルを活用して医療を行うこと」です。すなわちEBMは、利用可能な最善の科学的根拠、患者さんの価値観および期待、医師の持つ臨床的な専門スキルの3つの要素を統合して初めて達成できるものであり、それぞれの要素が等しく重要です。

しかし我が国では、EBMというと、しばしば科学的根拠のみが取り上げられ、根拠の精度や形成過程のみが注目される傾向があります。しかしEBMは、個人の特性や病態を見極め、それに最も合った医療を選択することを求めています。

一方、「オーダーメイド医療」は、個人に合った医療を提供することを目的としており、なかでも個人の特性を決定づけるものとして、遺伝子情報に重きを置いています。しかし、病態や薬剤の効果を左右する遺伝情報が予測されても、それが臨床的に利用可能となるためには、解析結果が得られるだけの多数の事例が必要であり、そこから遺伝情報と組み合わさった新たな根拠が生まれてくるのです。

すなわち、EBMとオーダーメイド医療とは表裏一体をなすものです。

現在は、まだ、オーダーメイド医療を実現するための準備段階ですので、他の手法に基づく根拠を用いてEBMが行われていると考えられます。将来、オーダーメイド医療を実行するのに十分な知識が集まり、遺伝情報などを簡単に判定する技術が開発されれば、EBMにおける根拠の多くはオーダーメイド医療から提供されることになるでしょう。しかし、オーダーメイド医療を行うにあたって、EBMの原点、すなわち利用可能な最善の科学的根拠、患者さんの価値観および期待、臨床的な専門スキルの3つの要素の統合が重要なことには、変わりがないと思われます。

講演者プロフィール

1975年大阪大学医学部卒業。大阪大学工学部助手、同医学部助手を経て、1990年米国ジョーンズ・ホプキンス大学医学部内科助教授。1992年大阪大学医学部助教授。1998年国立大阪病院(現、国立病院機構 大阪医療センター)臨床研究部長、2003年同副院長に就任、現在に至る。

専門分野: 循環器内科学、医用生体工学、医療情報学。

ELSIとは何か：遺伝子・ゲノム時代の社会に生きる私たちの課題

田村 智英子

お茶の水女子大学 大学院人間文化研究科 助教授

「病気になったのは遺伝子のせいですか?」、「遺伝子技術を使って治せませんか?」。

患者・家族の方々からしばしばこうしたセリフを聞く。このように多くの人々が、遺伝子に対して畏怖の念と大きな期待を抱いている。そして世界中で、遺伝子・ゲノム関連の研究が急ピッチで実施されている。

ところが、これらの研究の知見を受け止める社会の準備はまだ整っていない。法制度も未整備、倫理的問題の議論も未成熟である。倫理的問題というと、これまではインフォームド・コンセントや個人情報保護、匿名化のプロセス、あるいはクローン人間や生殖細胞の操作などが取り上げられることが多かった。これらも重要だが、遺伝子・ゲノム時代において考慮すべき私たちの課題は、さらに広く大きい。

たとえば、がんや糖尿病、心疾患などについて、多くの人々が「発症の可能性20%」といった確率的な遺伝子検査結果を得るかもしれない。そのとき、こうした曖昧な情報を疾病予防や健康管理に有効に使う一方で、それが就労や保険加入などの差別につながらないようにするにはどうすればよいか。ダイエット方法の選択や、運動神経の良さ、芸術的才能の判定のために、あるいは、適切な教育を目的として得意・苦手科目の傾向を知るために、遺伝子検査を実施してもよいか。医療機関外での遺伝子検査をどう管理すべきか。遺伝子関連の特許は認められるべきか。一般の人々に向けて直接、遺伝子検査の宣伝をしてもよいか。人々の性格や行動に關与する遺伝子の検査は許されるか。遺伝子の改変が容易になり、体格や性格まで変えられるようになったらどうするか。

遺伝子・ゲノム研究のスピードは我々の予想をはるかに超えており、研究で得られた知見を社会において最大限有効に利用しつつ、危害を最小限とする方策の検討は緊急課題である。

1991年にヒトゲノム解析計画がスタートした際、米国では全予算の5%を別枠として確保し、ELSI (Ethical, Legal, and Social Implications) プロジェクトとして、懸念される倫理的、法的、社会的諸問題の研究にあてると宣言された。以来14年を経て、米国ではELSI研究の成果が積み重ねられ、遺伝子・ゲノム学を理解した上でELSIを議論し、社会への提言を行っていくことのできる人材が多数育っている。

しかし日本では、これまでELSIへの取り組みが十分であったとは言い難い。遺伝子・ゲノム研究の知見は人類共通であり、世界中で用いられるが、文化や法、社会の仕組みは国によって異なるため、ELSIは地域性が強く、海外のELSIの議論は日本の事情に合わないこともある。遺伝子・ゲノム解析研究において世界をリードする国のひとつである日本において、今後、ELSIにおいても独自の研究と議論が活発になることを期待したい。

講演者プロフィール

1988年東京理科大学 薬学部 薬学科卒業後、帝人株式会社にて、バイオテクノロジー研究、医薬品の臨床開発試験研究、学術情報活動、医薬品情報担当者の研修指導などの業務に従事。2000年フルブライト奨学金を得て米国の遺伝カウンセラー養成課程に留学、NIHの一機関である米国国立ヒトゲノム研究所とジョンズ・ホプキンス大学 Public Health Schoolのジョイント・プログラムの修士課程を修了、Sc.M. (修士号) 取得。2003年国立成育医療センター 遺伝診療科の遺伝カウンセラーとして勤務。2004年お茶の水女子大学 大学院人間文化研究科 特設遺伝カウンセリングコース助教授として遺伝カウンセラー養成教育に従事する傍ら、木場公園クリニックにて産科領域の、東京医科歯科大学の遺伝診療外来において小児・成人の先天異常や遺伝性疾患領域の、遺伝カウンセリングに従事、現在に至る。

「オーダーメイド実現化プロジェクト」ELSI委員。



目の前にあるオーダーメイド医療

大西 洋三

理化学研究所チームリーダー

個人個人に合った医療、「オーダーメイド医療」が理想的な医療の姿であることは疑う余地がありません。しかし、人によって“体質”が異なり、同じ病気だと診断されても、病気の性質や薬の効果が違います。そのような複雑な状況の中で、いままでは「オーダーメイド医療」を実現する方法がありませんでした。

しかし、多くの研究の結果、あいまいな言葉である“体質”というものが、遺伝暗号のわずかな違いによって大きく影響を受けていることがわかってきました。私たちは、この遺伝暗号の違いを簡便に、大量に、速く調べる方法を開発しました。また、「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」という30万人もの患者さんが協力していただけるプロジェクトも始まりました。

私たちの解析方法と、多くの患者さんの協力があれば、つまり、患者さん-医療関係者-研究者の連合軍があれば、多くの病気、多くの薬に対して“体質”との関係を調べることができ、「オーダーメイド医療」を実現できると確信しています。

遠い未来の夢物語と考えられてきた「オーダーメイド医療」ですが、輸血の副作用を避けるために血液型を検査するように、あたりまえのように、病気の治療・予防のために遺伝情報を検査する時代が近い未来に訪れると考えています。

このシンポジウムでは、患者さんからいちばん見えにくい存在である私たち研究者が、どのようにして「オーダーメイド医療」を実現させようとしているのかをご紹介します。

講演者プロフィール

1993年大阪大学医学部医学科卒業、大阪大学医学部附属病院第一内科勤務。1994年大阪大学医学部第一内科（現病態情報内科学）入局。1994年～1996年桜橋渡辺病院循環器内科勤務、1996年大阪大学内科系大学院入学、1999年東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター中村研究室に特別研究生としてゲノム医学研究に従事、2000年大阪大学内科系大学院卒業、医学博士号取得、理化学研究所遺伝子多型研究センター心筋梗塞関連遺伝子研究チームにて研究員として勤務。2003年6月理化学研究所遺伝子多型研究センター オーダーメイド医療開発プロジェクトグループ 遺伝子多型解析チーム チームリーダーに就任、現在に至る。

オーダーメイド医療への期待と患者側の課題

和田 公一

朝日新聞社 科学医療部 記者

4年前、ある取材で中村祐輔先生を訪ねたとき、逆に質問されました。

「アメリカで、1年間に薬の副作用で亡くなる人が何人いると思いますか」

今、そのとき教えて頂いた数字を正確には覚えていません。ただ、「そんなにも多いのか」と感じた記憶があります。

「オーダーメイド医療」という言葉には、日々患者さんと接し、副作用に苦しみながら闘病を続けている姿を目の当たりにしている臨床医や研究者の、「何とかしたい」という切実な思いがこもっています。「夢のような治療法を開発しようなどと思っているのではないのです。今ある薬の副作用を減らすことだったらすぐにでもできると思っていますし、やらなければならない」。

それまで「個々人の遺伝的な“体質”に応じた医療なんて、実現するのはずいぶん先のことだろう」などと漠然と思っていた私は、中村先生のお話を聞きながら認識を改めました。

とはいえ、オーダーメイド医療が究極の個人情報である遺伝暗号の差を解析することによって実現するものである以上、解決しなければならない様々な倫理的、社会的な課題があります。今回のシンポジウムも、患者さん、あるいは一般の人たちにオーダーメイド医療について理解を深めてもらい、研究に協力してもらおうという趣旨で開かれるものと理解しています。

では、私たち“患者”は、専門家の説明を聞き、納得するという受け身の姿勢でよいのでしょうか。

最近、慢性疾患の患者団体が中心となって、“患者参加型の医療”を実現しようという運動が始まりました。従来の患者会活動は、ややもすると医師や製薬会社におんぶにだっこという面がありました。インターネットなどにより、素人でも世界中の最新情報にアクセスできるようになった今、患者は治療選択のための情報収集をもっと積極的に行うべきではないか。それによって患者が主体的に医療に参加することが可能になるのではないか、というわけです。

今回思いがけずシンポジウムのコーディネーターを務めさせていただくことになったのを機に、“患者”としてこのプロジェクトに参加するつもりで勉強してみようと考えています。

講演者プロフィール

1987年京都大学法学部卒業。記者歴7年目までは主として事件報道に従事、94年の「ソリブジン薬害事件」取材をきっかけに医療報道に携わる。96年から2年間社会部記者として厚生省(当時)を担当。2002年からは科学医療部に移り、保健・医療を担当している。

共著に『精神障害のある人の人権』(明石書店)。