



「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」における 全ゲノム解析

理化学研究所ゲノム医科学研究センター
基盤技術開発グループ グループディレクター

久保 充明

シンポジウム

がん・脳卒中・心筋梗塞・糖尿病・高脂血症などの病気は「ありふれた病気（コモンディーズ）」と呼ばれており、喫煙・飲酒・食生活といった個人を取り巻く種々の環境要因（生活習慣）がこれらの病気のなりやすさや進みやすさに大きく影響することはよく知られています。最近のゲノム医学研究の進歩によって、これらのありふれた病気のなりやすさや進みやすさは生活環境要因だけでなく、個人のもつ遺伝情報の違い（遺伝的要因）によっても影響を受けることがわかってきました。理化学研究所遺伝子多型研究センター（現、ゲノム医科学研究センター）では、病気を持つ患者さんと病気を持たない人について約9万ヶ所の遺伝暗号の違いを調べることで、世界に先駆けて心筋梗塞や関節リウマチなど多くの病気に関係する遺伝子（疾患関連遺伝子）を発見してきました。一方、2001年のヒトゲノム全塩基配列の決定や2005年の第1期国際ハップマップ計画によりヒトのゲノム全体を網羅的に調べる基盤情報が整備された結果、病気を持つ人と病気を持たない人についてゲノム全体を調べ、ありふれた病気に関係する遺伝

子を探す方法、すなわちゲノムワイド関連解析が世界中で行われるようになりました。2007年には、欧米から相次いで2型糖尿病に関するゲノムワイド関連解析の研究結果が報告されましたが、報告された糖尿病の関連遺伝子のほとんどは機能が知られていない遺伝子であったことから、ゲノムワイド関連解析の手法は病気の詳細な原因を解明し、新たな病気の予防法や治療法の開発につながる研究方法として脚光を浴びています。

「オーダーメイド医療実現化プロジェクト」では、日本全国の66か所の医療機関の協力を得て、2003年から2008年3月までの5年間に合計20万人（約30万症例）の患者さんの臨床情報、DNAおよび血清をバイオバンクに集め、管理しています。理化学研究所では、バイオバンクに集められた患者さんのDNAを用いて、2005年度よりゲノムワイド関連解析を行っています。このシンポジウムでは、第1期のプロジェクトで実施されたゲノムワイド関連解析についてご説明するとともに、第2期のゲノム解析に向けての展望をご紹介します。

プロフィール

1988年九州大学医学部医学科卒業、同大学付属病院第二内科にて臨床研修。松山赤十字病院腎センター、九州大学付属病院第二内科などを経て、1995年より一般住民を対象とした心血管病の疫学研究（久山町研究）に従事。2003年7月より東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター客員研究員、ゲノムワイド関連解析を行い脳梗塞の発症にかかわる疾患関連遺伝子を同定。2006年4月より理化学研究所遺伝子多型研究センター遺伝子多型タイピング研究・支援グループ（現、ゲノム医科学研究センター基盤技術開発グループ）グループディレクター。