



# 明日のために できること

—ゲノム研究の理解のために



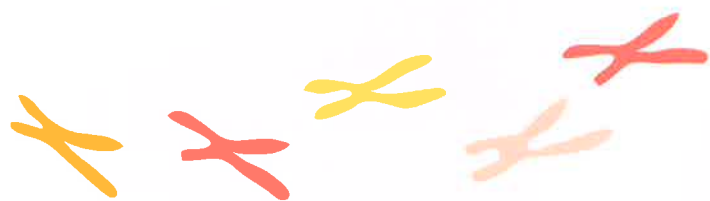
## まえがき

2003年にヒトゲノムの解読が一段落し、ゲノム解読の技術が急速に進歩する中で、ゲノム情報が人体の理解や疾患の研究に盛んに利用されるようになりました。しかし、ゲノム研究をめぐるのは、過剰な期待や誤解が少なくありません。ゲノム研究によって得られた知識を、自らの健康と結びつけて理解することは、誰にとっても難しいことです。

ゲノム情報は、人体を研究するための基本的な道具立てであり、人の健康を理解するために役立つと期待されています。ゲノム情報が私たちの健康とどのように関わっているのかについては、今後の研究により、さらに明らかにされていくでしょう。しかし、多くの患者や健康な人たちの研究参加がなければ、ゲノム研究を進めることはできません。

医療やゲノム研究に関わる広範な人たちが、ゲノム研究の全体像について理解することが重要です。その上で、医療や研究の場を通して、専門家（医療従事者や研究者）により、患者・市民のゲノム研究に対する理解を深めてもらうことが、結局はゲノム情報を活用するための環境整備の早道ではないでしょうか。

この小冊子は、診療や研究を目的に患者や市民に接する専門家が、ゲノム研究の全体像を考える一助となることを願って作成いたしました。また、患者・市民への説明のためにも、この小冊子をご利用いただければ幸いです。



## 明日のためにできること —ゲノム研究の理解のために

### ●もくじ

- 1章 病気になったら、お医者さんに診てもらっておしまいではありません
- 2章 あなたの体質と今の健康の関係は？
- 3章 遺伝子プールという考え方をしてみると
- 4章 遺伝情報を共有しながら、それぞれに個性をもつ私たち
- 5章 あなたの健康に役立つ情報は、ほかの人たちとも深く関わっています
- 6章 ゲノム研究のためにどのような試みが進められているのでしょうか
- 7章 ゲノム研究の成果をこれからの社会に活かしてゆくために

おわりに



# 病気になったら、お医者さんに診てもらっておしまいではありません

からだの具合が悪くなくても、その原因は何なのか、外から見ただけではなかなかわかりません。原因を見つけ、手当をするために、私たちは昔からいろいろな努力を積み重ねてきました。



## 医学の発展につれて

病気になったらあなたはどうしますか？ 普通は病院に行き、医師に診てもらいますね。でも、よく考えると不思議ではありませんか？ 初めて診てもらった医師でも、あなたの病気を診断し、治療することができるのはなぜでしょう？

診察にあたって、医師はまず、患者を観察し、症状を尋ねて、診察し、考えられる病気と治療のリストからあてはまりそうなものを選びます。こうしたことができるのは、医学が長い歴史をかけて積み上

げてきた知識のおかげなのです。

親や祖父母の世代、それよりもっと前の世代から、患者と医師が積み上げてきた知識と経験が、今のあなたの病気の治療に役立っています。その意味で、健康は、他の人たちから得られた情報に守られているといえます。同様に、あなたの病気の治療についての経験が、子供やさらにもっと先の世代の命を救うことにもなるのです。

医師が患者を個別に診察し治療するという関係は、診察室での1回きりの出会いで終わるかもしれませんが、そこで生まれた経験と知識は蓄積され、次の機会に活かされるのです。

### ●見えない体内を知るために

昔は、症状とその原因を結びつけることができず、的外れな治療も試されました。「悪い血が病気の原因だ」と考え、どんな病気でも血を抜き取った「瀉血(しゃけつ)療法」では、出血多量で死んでしまう患者も少なくなかったといえます。

生きている患者の体の中を調べられないことは、長い間、医師にとってつらいことでありました。18世紀、ある医師が「打診」という方法を考えつきました。指先で胸や腹を叩き、その音で内臓の状態を知ろうというものです。19世紀に開発された聴診器で心音などを聴く「聴診」は、今も診察の基本です。

科学技術が発達し、今では体を切り開くことなく体内を観察するさまざまな方法が開発されています。レントゲン、エコー、内視鏡、CT、MRI、心電図、脳波などや、血液や尿の生化学的検査にそれらの知識が利用されています。



## 様変わりした病気

かつて、最大の死亡原因は伝染病(感染症)でした。14世紀ヨーロッパでは、「黒死病」で3500万人が犠牲になったそうです。1918~19年に大流行した「スペイン風邪」では、世界中で2500万人が亡くなりました。日本では、大正~昭和中期には、結核が死亡原因の1位でした\*。

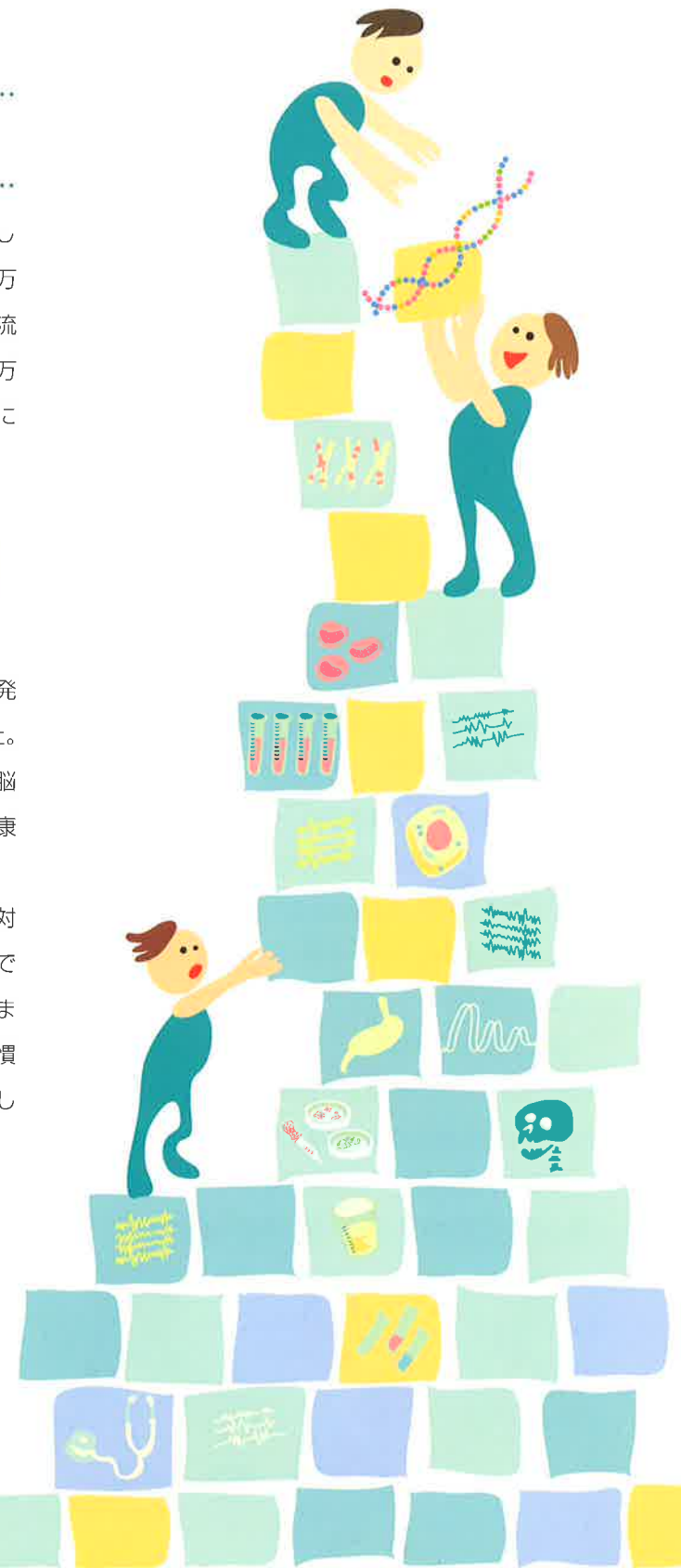


今日の日本では、保健衛生の向上と抗生物質の発見により、感染症による死者は著しく減りました。その結果、平均寿命がのびて、心臓病、糖尿病、脳卒中や癌などといった生活習慣病が、私たちの健康にとって大きな問題となっています。

感染症の予防や治療では、原因である病原体に対処することが重要です。それに対して生活習慣病では、原因を必ずしもひとつに特定することができません。飲酒・喫煙や食べ物の好みといった生活習慣や環境が、体質に影響し、病気の発症と深く関係しているからです。



\* いずれも平凡社世界大百科事典より





# あなたの体質と 今の健康の関係は？

「カエルの子はカエル」といいますが、  
「トンビが鷹を生む」ということもあります。  
エー、先生、  
「カエルの子はオタマジャクシ」でーす…

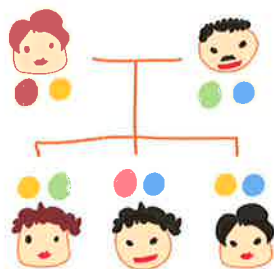


## 祖父母から受け継いで

髪の毛の色や目の色などは、多くの場合、遺伝によって決まります。親子がよく似ているのは、遺伝により父親と母親の遺伝的な性質を子供が受け継いでいるからです。遺伝的な性質が、情報（遺伝情報）として受け渡されたという言い方をしてもよいでしょう。

人は両親の遺伝情報を、卵子と精子というかたちで受け取ります。それらが合体（受精）することで、生きてゆくために必要な遺伝情報がそろいます。

子供の遺伝情報は、両親からもらった遺伝情報の組み合わせで決まります。同じ両親の遺伝情報を受



け継いでいるのに、兄弟どうし、姉妹どうしがそっくりでないのは、両親から受け継ぐ遺伝情報の組み合わせが、兄弟、姉妹であってもそれぞれに異なるからです。

そうやって親から受け渡された情報は、また次の代の子供に渡されます。生物は、オスとメスという区別を発明して以来、そうやって延々と情報を受け渡し、混ぜ合わせることによって、多様な子孫を生み出してきたのです。

ひとりの人には、ふたりの親（父母）がいます。祖父母は、母方と父方を合わせて4人。曾祖父母は8人。こうしてさかのぼってゆくと、10代前はおおよそ1000人になります。つまり、あなたの遺伝情報は、10代前から考えると、おおよそ1000人から代々受け継がれ、共有されてきたものであることとなります。

おじいさんがある病気に悩んでいたら、あなたもそうなるかもしれない。あなたの体は、病気のかかりやすさ（かかりにくさ）も含め、たくさんの祖先の遺伝情報を受け継いでいるのです。

## 遺伝情報は同じだけど

あなたの遺伝情報は、受精の瞬間に決まります。そしてその遺伝情報を基礎として、環境の影響を受けながら、あなたは成長し、大人になります。

一卵性双生児の場合は、まったく同じ遺伝情報を持って生まれてきます。しかし、受精後、さらに生きてゆく間に会う周囲の環境や生活習慣がそれぞれに異なってゆくため、まったく瓜ふたつになることはありません。双子の一方だけが煙草を吸えば、その人の健康は、もう一方とは違うものになるでし

よう。遺伝情報は生涯を通じて基本的には変わりませんが、それによって作られる体のほうは、生きていく間にまわりの環境に影響されて変わってゆくのです。



人の健康は、遺伝情報として伝えられる生まれつきの体質が、環境や生活習慣に影響されながら形作られているのです。



# 遺伝子プールという 考え方をしてみると

病気になる原因は、その人の生まれつきの体質と、生活習慣や環境、そしてそれらの組み合わせである——そう考えられるようになった今、予防や治療への取り組みも変わろうとしています。

## 遺伝子プールの一部として

私たちは、祖先をずっとたどれば、多かれ少なかれ血がつながっているも同然と言うことができます。今の人類の起源は、約20万年前に東アフリカで暮らしていた小集団にあるらしいと考えられています。私たちはみな、遺伝的なつながりを持っているのです。

ですから、こう考えてみることもできます。私たち一人ひとりがもつ遺伝子の組み合わせは、世界中のヒト遺伝子を放り込んだ巨大なプールの中から、たまたますくい取られたものなのだ、と。遺伝学では、この「プール」を遺伝子プールと呼びます。

人類の遺伝子プールは全体でひとつだとはいっても、世界は広いので、実際には地域ごとの小さな遺伝子プールに分かれています。全人類の大きな遺伝子プールは、無数のより小さな遺伝子プールが集まってできているわけです。



## 遺伝子と病気のつながりと 遺伝子プール

現在、ヒトの遺伝子情報全体を比較して、どの遺伝子のどのような形が病気になることに関係があるのかを調べる研究（ゲノム・ワイド・アソシエーション・スタディー）が進められています。この研究がはじめられたころには、病気の原因となる遺伝子は人種という遺伝子プールによって異なると考えら

れていました。ところが研究が進み、日本人という遺伝子プールで見つかったある病気の原因になる「遺伝子型」は、異なった遺伝子プールに属する欧米人でも、その病気の原因である場合が多いということが判ってきました。このようにいろいろな遺伝子プールを研究することにより、「遺伝子と病気のつながり」が明らかになってくるのです。

こうした研究の積み重ねによって、ヒトの遺伝子と病気のつながりが今後さらに明らかになることが期待されています。

## 遺伝的体質と生活習慣

遺伝子プールの中には、特定の病気に関連する遺伝子も、少数ながら存在します。一方、複数の遺伝子や生活習慣が関係すると思われる病気もたくさんあります。そういう病気を研究する場合でも、遺伝子プールという考え方をを用いると、病気の予防や治療につなげられることがあると考えられています。

生活習慣病は、環境や生活上の習慣と、遺伝的な体質との組み合わせによって発病しやすい病気です。同じ小さな遺伝子プールに属する人たちは、遺

伝的な体質だけでなく、多くの場合、環境や生活習慣もよく似たものになっています。ですから、同じ小さな遺伝子プールに属する人たちの遺伝情報と生活習慣などの情報を集めて整理し、利用できるようにすれば、生活習慣病の原因解明や予防、治療に役立つはずだと考えられているのです。

このように、生活習慣病を理解する場合には、遺伝情報や生活習慣などの情報を、それぞれバラバラにではなく、似通った遺伝情報の組み合わせをもつ集団（小さな遺伝子プール）ごとに集めてこそ、意味のあるものとなるのです。



# 遺伝情報を共有しながら、 それぞれに個性をもつ私たち

私たちの遺伝情報を解読し、  
医学などの分野で役立てることを目指した  
「ヒトゲノム計画」が2003年一段落しました。  
この計画は、私たちに何をもたらすのでしょうか？



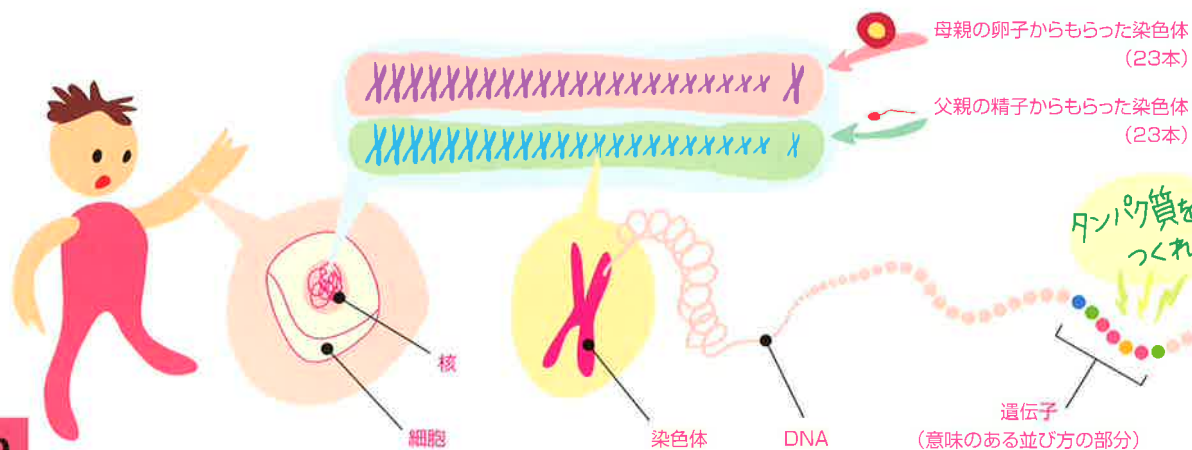
## DNAと遺伝子

2003年に、ヒトゲノム計画が一段落しました。ゲノムというのは、精子と卵子を通じて、両親から受け継ぐ遺伝情報のことです。

ゲノム情報はDNAという物質として記録されています。1本の糸に通したビーズを想像して下さい。しかも、ビーズの種類は4種類だけ。そういうビーズがつながったネックレス、それがDNAです。1個のビーズがDNAの単位である1個の分子（1個の文字）に相当します。ビーズのネックレスは、細

胞核の中にある染色体に折りたたまれた状態で格納されています。ヒトゲノムを構成する23本の染色体に収まっているビーズを足し合わせると、およそ30億個になります。ひとつの細胞では、父母それぞれから受け継ぐものを合わせて46本の染色体、ビーズ60億個になります。

遺伝子という言葉があります。DNAとは、どう違うのでしょうか。DNAは、4種類のビーズでできたネックレスです。その中で意味のある並び方をしている部分が、遺伝子に相当します。意味のあるというのは、決まった種類のタンパク質を生成する指令をもっているということです。



## ゲノム情報の解読

ヒトゲノム計画によって、すべてのビーズの並び方が読み取られました。そのうち、意味のあるような並び方を調べた結果、ヒトの遺伝子は2万~3万くらいだろうと推定されています。つまり、遺伝子の部分は、30億個のビーズのうちのわずか5%程

度（1.5億個）にすぎません。残りはどんな働きをしているのか、わかっていません。

ヒトゲノムの解読が終わったとはいえ、研究すべきことはまだまだたくさんあるのです。

人類はゲノム情報の99.9%を共有しています。個人差は0.1%しかありませんが、それでも、そこに含まれる情報は莫大なものです。ひとつの細胞は60億個の文字情報をもちますから、その0.1%は単純計算で600万文字の情報（普通の国語辞書2冊分）に相当します。

このゲノム情報の個人差が、私たち一人ひとりの多様性を生んでいるのです。

しかし、同じ遺伝子プールに属している人たちどうしの遺伝的な個人差は、そうでない場合よりもっと小さいはず。ヒトゲノム計画の成果は、前章で述べたような多様な遺伝子プールどうしを比較し、そのあいだの違いを測る物差しとして利用できるだろうと考えられています。



### ●DNAからヒトの体へ

実際のDNAは、ビーズの鎖2本を合わせてひねったような形状（二重らせん）をしています。DNAは、正式にはデオキシリボ核酸という名前で、4種類の塩基——A（アデニン）、G（グアニン）、C（シトシン）、T（チミン）——というビーズが連なった構造をした物質です。

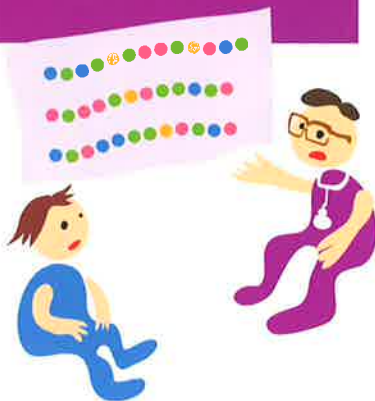
ヒトの細胞1個には、DNAを格納した染色体が46本あります。ヒトが親から受け継ぐ精子と卵子の染色体は、その半分のそれぞれ23本です。精子と卵子が受精して、染色体が46本そろった受精卵となり、それが分裂を続けることでヒトの体ができます。





## あなたの健康に役立つ情報は、ほかの人たちとも深く関わっています

生まれつきの体質を知ることが、病気のなりやすさや予防法を見つける手掛かりになると期待されています。そうした医療の発展をもたらすのも、多くの人々から得られる貴重な情報なのです。



### ゲノム情報と病気対策

感染症が猛威をふるっていた時代は、ほかの人の病気も、いつ我が身にふりかかるかわからず、決して他人事ではありませんでした。個人の病気は、社会全体の問題でもあったのです。

主要な死亡原因が、生活習慣病に替わった現代では、自分の健康は自分で守るという考え方が広まっています。しかし、病気の傾向が変わっても、人の健康を守ることを通じて、医学研究は今も社会全体

に関わり続けています。

生命科学の進歩により、ゲノム情報が病気の予防や治療のために利用できるのではないかと期待されています。しかしそれを実現するためには、まずゲノム情報や生活習慣などの情報を集め、整理し、利用できるようにする（データベース化する）必要があります。

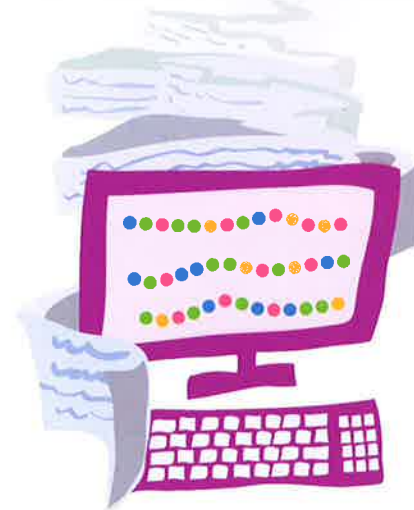
データベース構築において問題なのは、どんな情報を、どのようにして、どれくらい集めればよいのか、という点です。



### データベース構築に向けて

海外では、そうした取り組みを始めている例があります。それなら、面倒なデータベースの作成は外国にまかせ、私たちはその結果を利用させてもらえばいいと思われるかもしれませんが、しかし、外国人と日本人とでは、遺伝的な背景（遺伝子プール）も生活習慣も違います。諸外国の研究結果に学ぶことも重要ですが、私たちのためのデータベースは、自分たち自身の手で作成する必要があります。

情報収集にあたっては、細心の注意を払うことが前提となります。そこには、他人に知られたくない病歴や、個々人の大切な遺伝情報や生活習慣に関する情報も含まれるからです。「みんなの役に立つの



だから」などと強制されることなく、十分な説明を受け、了解したうえで情報を提供するかどうかを決めることができる環境が、整えられなければなりません。

また、それらの情報は、誰が提供したのか、特定の個人と結びつけられることのないように、厳重な管理が求められます。うっかり情報が漏れてしまえば、予期せぬ悪用などによって、差別やあらぬ噂など、個人に不利益を与えるおそれがあるからです。

とはいえ、ゲノム情報や病歴などを自分のためだけに利用し、いっさい他に利用できないようにしておけばいいというわけでもありません。そうした情報は、データベースに組み込み、他の情報と比較されないかぎり、医学研究に活かされることはないのです。ただし、その情報が役立つのは、今の私たち自身にとってではなく、少し先の時代になりそうです。

### ●ゲノム情報を利用したら未来はバラ色？

将来的には、たとえば、特定の薬との相性が事前に予想できれば、薬の使用に伴う副作用を避けることもできるはずだと考えられています。その人の体質（ゲノム情報）と生活習慣を考慮した治療方法、いわゆる「オーダーメイド医療」が可能になることも期待されています。

しかし、その前提には、たくさんの人の大切な情報の積み重ねがあることを、私たちは忘れてはいけません。また、そのデータベースからわかるのは、天気予報と同じ「予想」です。「このパターンでこの病気になる可能性は何%です」という確率予想しかできません。それが個人の病気についての判断にかかわる場合、難しい問題をもつこととなります。現在のゲノム研究の成果を「夢の治療法」のように考えることは、大きな誤解のもとです。

