

遺伝子からみた病気の予防

滋賀県立成人病センター研究所
専門研究員
木下和生

1

ヒトの遺伝子

- ゲノム：ある生物種が持つ遺伝子の総体
- 2004年に（ほぼ）完全解読
- 6ギガの情報（60億の文字(A,C,G,T)の並び）

2

ゲノムで何がわかる？

- 性別
- 身長
- 体重
- 皮膚の色
- 目の色
- 病気のなりやすさ

3

二人の巨人

- **クレイグ・ヴェンター**（アメリカ）
 - セレラ社を設立しヒトゲノム解読に挑んだ。
 - 自身のゲノムを公開した。（個人で世界初）
 - 細菌のゲノムを完全化学合成した。
 - ヒューマン・ロンジェビティ社設立。（2014）



4

二人の巨人

- **ワン・ジュン 王俊** (中国)
 - 中国バイオ企業 BGI (華大基因) の前CEOで多数の論文を執筆。
 - 初のアジア人、米、SARS、パンダ、蚕、豚、鶏、羊、ヒト腸内細菌などのゲノムを報告。
 - iCarbon X (碳雲智能) 社設立。(2015)



5

二人の巨人が目指すもの

- 数万人規模のゲノムデータから**機械学習**によって病気の発生を予測する方法を見つける。そして、**個人に適した予防法**を提供し、**健康で長生き**できる社会を実現する。

6

TED Talk



Riccardo Sabatini: How to read the genome and build a human being
リカルド・サバティーニ: ゲノムを解読し人間を作る方法
(音声: NHK Eテレ スーパープレゼンテーションより)

7

考えるに値する問題

- 個人のゲノム情報をどのように管理するか?
- 病気の可能性をどう伝えるか?
- それをどう受け止めるか?
- 結婚相手の決定に利用すべきか?
- ゲノムによる医療保険差別を許していいのか?
- 子孫のゲノムを変える権限があるのか?

8

デザイナーベビー

- 身長、知能など親の好みに合わせて、子供の遺伝子変えること。受精卵に近い初期胚の遺伝子を操作する。
- 20年前から予想されてはいたが、ゲノム編集技術**クリスパー**の登場により、実現可能になってしまった。
- 今のところ、実施に踏み切った例はなし。

9

現状

- まだ遺伝子研究から生活習慣病予防に役立つ結果は得られず。
- でも、「きざし」はある
 - 岩手医科大学などが開発した「脳梗塞発症リスク予測法」2016.12月
 - 高リスク群は低リスク群の2倍発症しやすい。
 - 単一の遺伝子では影響が小さかったため、すべての遺伝子多型をリスク評価に用いた。

10

がん体質

- 高齢でがんになるのは遺伝と関係なくある程度避けられない。
- 若年性（35～40歳以下）のがんは遺伝要因が比較的強い。

11

若年性乳がん

- ハリウッド映画女優アンジェリーナ・ジョリーはなぜ健康な乳房と卵巣を切除したのか？



12

遺伝性乳がん卵巣がん症候群

- 遺伝性のがんの一つで、*BRCA1*または*BRCA2*遺伝子の変異を持っている人(頻度1/300, 1/800)は一般人に比べて

- 6～12倍 乳がんになりやすい
- 8～60倍 卵巣がんになりやすい

NCCN 腫瘍学臨床ガイドライン「遺伝的要因/家族歴を有する高リスク乳がん・卵巣がん症候群」
2015年第2版; King MC et al. Science 302(5645):643-646, 2003

- 日本人一般の発症確率は乳がん 9%、卵巣がん 1%

国立がん研究センターがん情報サービス『がん登録・統計』2015年4月

13

アンジェリーナ・ジョリーの場合

- 母親が49歳で乳がんと卵巣がんを発症。母方祖母も卵巣がん、叔母も乳がんで死亡している。
- *BRCA1*遺伝子の異常が見つかり、2013年(37歳)に両側乳房、2015年に卵巣・卵管を摘出した。

14

遺伝性腫瘍症候群

病名	主な腫瘍	遺伝子
リンチ症候群	大腸癌	<i>MSH2, MLH1</i>
遺伝性乳がん・卵巣がん症候群	乳がん・卵巣がん	<i>BRCA1, BRCA2</i>
リー・フラウメニ症候群	骨軟部肉腫	<i>TP53</i>

15

遺伝子検査

- 病院で日常的に行なわれている遺伝子検査
 - がんの遺伝子検査
 - 抗がん剤の効果を予測できる
 - がんの遺伝子異常は子孫に遺伝しない
 - 先天的染色体異常症
 - ダウン症
 - 妊婦の血液でも検査できる

16

まとめ

- 遺伝子検査で病気を予防できる時代は間近
- 遺伝子情報をどう扱うか、個人としても社会としても考えておく必要がある
- 現時点では予防に使うには慎重さが求められる
- これからの遺伝子研究の発展に期待しましょう。基礎医学研究へのご協力をお願いします。

17

今できることは？

18

二人の巨人はゲノムの個人差に注目するが、
実は99.8%は同じ！

万人共通の予防法があるはず！

19

科学的に裏付けられた養生訓

- **食事（栄養と腸内環境）**
- **運動**
- **規則正しい生活**

貝原益軒



夕食は8時までに
11時には寝る

ヤブ医者に
かかってはいかんよ

20