

医療分野の研究開発に関する専門調査会」への意見書（別紙）

2013年10月 榊 佳之（豊橋技術科学大学）

先ず取り組むべきは基盤整備「1. 日本人標準ゲノム情報（パネル）の整備、2. その標準ゲノム情報と医療情報、コホート研究情報等との連結、及び 3. その情報基盤を広く医療、産業に活用するためのビッグデータ情報基盤の整備を提言する。」

何故、「日本人標準ゲノム」の整備、医療情報との連結が重要か： 日本人標準ゲノム情報（パネル）は、日本人の「遺伝子の形」を理解する上で必須の情報であり、疾患関連遺伝子解析に強力な対照・基盤データを提供する。例えば、日本人標準ゲノムパネルは、全ゲノム関連解析（GWAS）から得られる多型情報と真の疾患原因遺伝子変異を繋ぐ情報を提供する。また、「前向きコホート研究」と連携することにより、疾病原因遺伝子変異探求はもとより、日本人特有の薬剤感受性や副作用の同定を通して日本人に最適の創薬を可能にし、究極的に、個別化予防・医療の実現を可能とする。

創薬をはじめ医療産業界への展開： ゲノム情報の充実と共に個別化医療、先制医療に向けた遺伝子診断ビジネスが活発になると予想されるが、「日本人標準ゲノム」情報を基盤とすることにより日本人に最適化した遺伝子診断キットの開発、創薬においても共通基盤の上に副作用などの事前の予測を通して、より安全な臨床試験が実施可能になり、日本人に最適化した新薬開発を促す。また、標準ゲノム中に存在する、生活習慣病の関連変異はそのまま創薬の標的となりうる。また、今後は対象を遺伝体質に基づいて層別化した個別化医療に対応する創薬が必要と思われるが、この目的でも標準ゲノムの開発が必須である。

具体的にどのように進めるべきか： 日本人標準ゲノムパネルの構築には現在までに蓄積した、また現在進行中の日本人ゲノム解析研究を積極的に連携・統合して進める。その際2012年度に発表された国際的1000人ゲノム解析の先例に習い、出来るだけ健常な日本人の集団のゲノムを、可能な限り同じ条件で解析する必要がある。また、頻度0.1%程度の希少変異を集団中に検出できる高精度ゲノム情報の構築には8,000人の全ゲノム情報が必要と推定される。（Kruglyak L and Nickerson D (2001) Nature Genetics 27: 234 - 236）。一方、日本人標準ゲノムにはベースに多彩な臨床情報、逐次的にアップデートできるデータベースの確立が求められるが、それにはBig Data Scienceを実施できるスーパーコンピューター基盤とそれを操る生命情報科学研究者らの活躍が必要であり、また、実際に利用する研究者との間での密な連携体制の構築が必須である。

この他、個別化医療の普及には安価且つ高精度な遺伝子診断技術など高度な計測技術開発が求められる。