

未診断疾患イニシアチブを成人にも拡大

◆未診断疾患イニシアチブの対象が小児から成人にも拡大された

日本医療研究開発機構（AMED）は、2015年に開始した小児患者を対象とした未診断疾患イニシアチブ（IRUD-P）に加えて、16年7月から、成人患者を対象とする活動（IRUD-A）を開始した。IRUDとは、症状があるにもかかわらず診断がつかずに悩んでいる日本全国の患者（未診断疾患患者）に対し、遺伝子配列を調べ、その結果を類似した症状を持つ患者の配列と照らし合わせることで、患者数の少ない難病や、これまでに知られていない新しい疾患を診断しようというプロジェクトである。現在は、蛋白質に翻訳される部分（エクソーム）のみの遺伝子配列解析を行っているが、将来的には、全ゲノム配列解析を行う予定である。

15年度のIRUD-Pの成果として、約2,300の検体が解析され、3割程の患者の診断がつき、新たに7つの疾患関連遺伝子が同定された。IRUD-Aへの拡大はこの成果を受けたものである。IRUD-Aでも、IRUD-Pと同様、3割程度の未診断疾患患者に診断がつけられると見込まれている。

◆疾患関連遺伝子解析を支える大規模な遺伝子配列解析の成果

遺伝子と疾患との関連を解析する基盤として、標準となる全遺伝子配列が必要になる。IRUDの解析を進めるに当たって、東北メディカル・メガバンクの日本人基準ゲノム配列が活用されている。日本人基準ゲノム配列は約1千人の遺伝子配列解析の結果に基づくもので、日本人固有の配列変異が明らかにされている。

16年8月には、米国のプロジェクトから、これまでで最大の約6万人の遺伝子配列解析が公開された。エクソームのみの解析結果だが、これまでに報告されていない多数の配列変異が見出された。疾患に大きくは関わらない配列変異は意外なほど多く、その分布は人種によって異なっている。

このように、遺伝子情報の利用には多数のデータを集積することが必須である。IRUDでも、データが蓄積されれば、より多くの未診断疾患患者の診断が可能になる。AMEDでは類似の活動を行っている世界各国の研究機関とも協力して、類似症例を探し出すデータ基盤の拡大を図っている。

【戸潤一孔】