

## 遺伝子情報で検診結果を深読み

### ◆「未診断疾患イニシアティブ」が医薬品の開発へも展開

2017年度予算で、日本医療研究開発機構（AMED）は「未診断疾患イニシアティブ（IRUD）」を拡充して、未診断疾患を対象とした病態解明や医薬品シーズ創出の研究へも展開する。15年度にAMED独自のプロジェクトとして発足したIRUDは、診断が難しい患者の症状や病歴と遺伝子配列解析の結果をデータベースに登録することにより、類似した症状を持つ患者を探し出し、その比較から確定診断を試みる。小児患者で良好な成果が得られたため、16年度には成人患者へと対象が拡大され、17年度は、そこから医薬品シーズを見付け出すことを目指す。

未診断疾患の多くは、単一遺伝子の異常を原因とするため、その遺伝子あるいはそれが翻訳された蛋白質そのものが医薬品開発のターゲットとなる。患者数が極端に少ないために、製薬企業が取り組むことは難しいが、大学などの研究を支援する形で医薬品の開発に結び付けることが今回のプロジェクトの目的である。

### ◆遺伝子情報が検診の結果を疾患の原因に結び付ける可能性

IRUDの対象である未診断疾患には遺伝子情報が大きな手掛かりを与えている。それでは、遺伝子情報は一般的な疾患の診断にも役立つのだろうか。希少な疾患は単一遺伝子を原因とするものが多いが、糖尿病などの一般的な疾患は多くの遺伝子、生育環境、生活習慣などが複雑に関わっていると考えられている。

16年12月に発表された米国のDiscovEHRプロジェクトの結果は、その回答の一端となる。電子化された医療情報を持つ50,726人を対象に、遺伝子配列解析が行われ、多くの機能を失った遺伝子が見出された。それを、既に治療の対象となっている遺伝子群と照合すると、対象者の3.5%に遺伝子を原因とする疾患が予想された。対象者の医療情報と照合すると、その内の65%は本人かその家系に機能異常が予想された遺伝子と関連する病歴があることが判明した。

この結果は、十分に大きなデータが集積され、遺伝子情報と医療情報を結び付けることができれば、一般的な疾患でも原因となる遺伝子の候補が絞られ、日常の検診結果を治療に役立て得ることを示している。

【戸潤一孔】