

ゲノム医療における 情報技術の役割

中谷 純

神戸大学大学院医学系研究科臨床・
ゲノム・インフォマティクスセンター
junnaka@med.kobe-u.ac.jp



ゲノム医療とゲノム情報

ゲノム医療とは、「ゲノム情報に基づいた医療」をいう。ゲノムとは、(Gene + [chromos-]ome) の造語であり、ある個体における遺伝子の総体（たくさんの遺伝子の集まり）をいう。したがって、ゲノム情報は、1つ1つの遺伝子に関する情報と、たくさんの遺伝子どうしの関係情報の和ということができる。実は、ゲノム医療を行うためには、ゲノム情報が分かっただけでは不十分であり、まず、ゲノム情報をいわゆるフェノーム情報（人での実質的発現情報）に関係づけることができなければならない。そのためには、間にある階層的オミックス情報（たとえば、トランスクリプトミクス：RNA 情報、プロテオミクス：蛋白質情報、メタボロミクス：代謝情報、シグナロミクス：情報伝達形情報、オルガノミクス：臓器情報など）を考慮する必要があり、関連づけされるフェノーム情報も正常な状態と異常な状態に分類整理する必要がある。さらに、医療と関連づけるためには、疾病情報、診断治療情報、環境情報といった医に関する情報も関連づけられなければならない。加えて、こういった情報学的な橋渡しができたとしても、実際にゲノム医療を社会の中で本格的に実現するには、個人情報問題および生物倫理問題の社会的コンセンサス取得、DNA バンク機構創設、遺伝子拡散および選択問題の解決、ゲノム情報機構設立、社会的認知機構創設、法整備といった長い道のりがあり、まだ数十年の歳月がかかると考えられている。しかし、ゲノム医療は医生物学技術的にはもう少しで実現可能なところまで来ており、2010年には一部先行的に現実化してくると見る向きもある。たとえば糖尿病などにおいて、ゲノム配列についての変異情報とその関連遺伝子情報を元に、遺伝子発現情報・蛋白質生成情報・解糖代謝系情報・脂質代謝系情報などを含む階層的オミックス情報、個人がさらされている社会環境・生活習慣・地域特性などの環境情報、さらに、糖尿病・脂質代謝異常症などの医に関する特性情報を考慮し、日本の各地域・各社会環境における地域住民一人ひとりの個人発現特性に合わせたよりきめ細かい糖尿病や脂質代謝

異常症などの診断・治療・予防が考えられている。

このゲノム医療には、3つの特徴がある。第1の特徴は、国ごと、地域ごと、個人ごとに医療を個別化するいわゆる「個の医療」である。これは、オーダーメイド医療実現化プロジェクトとして日本でも研究が始まっている。第2の特徴は、疾病の予防を念頭においた「先手の医療」である。第3の特徴は、科学的証拠に基づく説明性の高い「科学的医療」である。

個の医療と情報技術

個の医療とは、「時、場所、個人、治療（薬、遺伝子導入など）、使用法を個別化する医療」をいう。したがって、日本における個の医療は、日本の各地域における地域住民を対象とした個別化医療ということとなる。実現のためには、日本在住者の地域ごとの特性データと臨床データを組み合わせたデータセット収集と個の医療に対応できる知識処理技術を組み合わせた新たな個の統計学が必要といわれている。一人ひとりの要求、必要性に合わせて医療を提供するいわゆるオーダーメイド医療も「個の医療」の1つである。

先手の医療と情報技術

先手の医療とは、「予測に基づき先手を打つ医療」をいう。つまり、疾病あるいは症状の悪化を先手を打って回避する予防医療である。当然ながら、ここで最も重要な技術は予測技術である。できるだけ高い精度でできるだけ遠い将来を、ユーザである医師や研究者が理解できる思考法を使って予測することが望まれる。予測方式は、医療行為の社会的・法的責任主体である現場の医師が理解／納得できる方式である必要がある。

ゲノム情報は、この予測のためにどのような役割を果たすのであろうか？ それは、予測のための科学的入力追加情報ということであろう。端的に言えば、臨床検査結果の1つである。しかし、ゲノム情報は、その情報量の多さという点で他の臨床検査情報と異なる。個人のゲノム情報（全遺伝子情報）だけでも相当な量があるが、

そのほかにバリエーション情報（一塩基多型、マイクロサテライトなど）、発現情報が加わる。さらに、発現情報は環境とのインタラクションおよびアッセイを考慮するため、情報は級数的に増える。この科学的入力値の爆発的増大が、診断確度の向上、ひいては予測・予防を実現できるのではないかという期待を抱かせる主な根拠である。

科学的医療と情報技術

科学的医療とは、現在の臨床医学においては、EBM（Evidence Based Medicine）に立脚することである。よく誤解されていることだが、ここでいうEvidenceとは臨床例のことであり、実験室における実験結果を指さない。基礎生物学におけるEvidenceとは主に実験室における実験結果、情報学におけるEvidenceとは主に理論的であることを指すと思われるが、臨床医学では実例としての患者さんの症例の数を指す。症例を集めるためには、情報の集積技術としてのデータベース技術および情報交換のためのメッセージ交換技術が重要であり、ゲノム医療実現のためには、臨床症例をゲノムデータ、階層化オミクスデータなどと一緒に収集するための標準化されたクリニカル・オミクス・データベース技術が必要となる。

ポストゲノム時代の情報技術

ヒトゲノムプロジェクト後のポストゲノム時代において、情報技術はまさに中心的な役割を期待されているが、ユーザの視点に立った現場で役立つ技術が望まれていることを理解しておいてほしい。

（平成17年9月7日受付）