

2021年 6月24日

国立大学法人筑波大学

株式会社 iLAC

健常者を対象に全ゲノム解析を行う「ゲノムドック」を臨床研究として実施

筑波大学附属病院つくば予防医学研究センター(西山博之副病院長、鈴木英雄センター部長、右田王介准教授)は、遺伝診療部(野口恵美子部長)、株式会社 iLAC(佐藤孝明代表)と共同で、令和3年3月~5月にかけて健常者を対象に「ゲノムドック」を臨床研究「全ゲノムシーケンス解析に基づく遺伝情報の開示に関する研究」として実施しました。本研究は未来の医療に役立つデータネットワークを構築するとともに、その解析結果から個人の治療方法のある遺伝性疾患、がんのリスクや薬剤の副作用の予測に役立つ情報を報告書として返却するのが目的です。対象者の血液からDNAを抽出し、次世代型遺伝子解析装置を用いて、全ゲノムを高精度に解析しました。解析対象遺伝子はがんや心臓疾患などに関わる76遺伝子です。その結果は遺伝専門家や各診療科専門医からなる専門家会議「ゲノミックボード」での審議を得て、結果の意義付けが行われたのちに報告書として被験者に返却しました。返却の際には遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーが同席し、結果に対する説明と慎重かつ特別な配慮で行いました。今回は22名の方に参加いただき、5名の方から病的意義のある遺伝子異常が発見され、生活習慣の見直しや具体的ながん検診等の提案を行いました。このように科学的エビデンスに基づく高度な遺伝子検査と、その結果を適切に返却するシステムは日本初のもので、なお、本研究はJST共創の場「つくばデジタルバイオ国際拠点」の一環として実施されました。

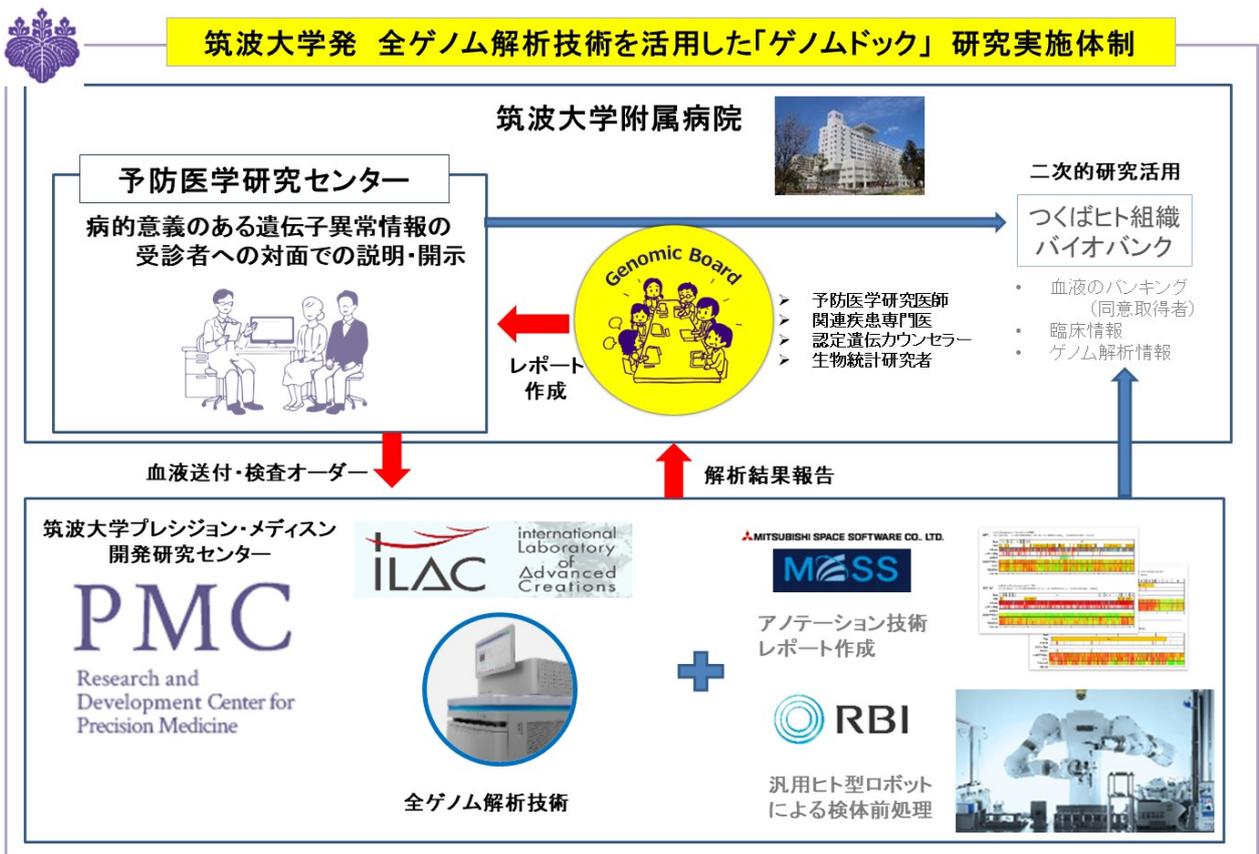
実施の背景と目的

健康管理や疾患の治療に個人が生まれながらにもつ体質あるいは遺伝情報を役立たせる時代となってきましたが、遺伝情報のどのようになが疾患と関わり、ななが健康へ影響を及ぼさない個人の特

徴（多様性）につながっているのか未だによくわかっていません。また、既存の遺伝子検査は低コストであっても検査の品質、結果の解釈は不十分です。このため、網羅的な遺伝情報を解析したけれども、その結果の意義や情報が疾患や健康にどのような意味があるのか不明となって、その情報を十分に活用できていない場合が多々あります。そこで、本研究では、健常者を対象に採血から全ゲノム解析を行い、すでに健康上の管理に役立つことが判明している遺伝子変異を高性能な機器を用いて解析し、その結果を専門家の解釈をつけて遺伝専門医と遺伝カウンセラーから対面で返却するプロセスを検証することを目的としております。解析した遺伝情報を蓄積することで、将来的に疾患の機序の解明に役立つデータネットワークを構築することも可能となります。

実施内容

令和3年3月～4月にかけて健常者22名を対象につくば予防医学研究センターで血液を採取(8.5mL)しました。採取した血液は筑波大学内のプレジジョン・メディシン開発研究センター内にある(株)iLACへ送付し、全ゲノム解析を行い、解析結果は筑波大学内の専門家会議「ゲノミックボード」での検討を経て遺伝専門医から受診者へ返却しました。返却の際には認定遺伝カウンセラーも関わり、検査のもつ遺伝学的特性に対する特別の配慮を行っています。



22名中8名に審査対象所見が見つかり、Genomic Board で審議しました。結果として5名(23%)の方から病的意義のある遺伝子異常が発見され、生活習慣の見直しや具体的ながん検診の提案を行っています。

将来展望

本研究結果を踏まえ、令和3年7月以降に約100名を対象に「ドック受診者における病的意義のある遺伝子異常の頻度とその情報開示に関する研究(有償:約50~60万円)」を計画しています。

用語解説

【株式会社 iLAC】(住所:〒305-0821 茨城県つくば市春日1-2(高細精医療イノベーション棟))

株式会社 iLAC(筑波大学発ベンチャー認定:2012年)は、個人に最適な治療や薬の選択につながる「プレジジョン・メディスン(個別化精密医療)」の推進と実現を目指し、多検体に対応したハイスループットなゲノム解析、発現解析、ゲノム構造解析を提供しています。また、プロテオーム・メタボロームなどオミックス解析ネットワークを有し、多次元マーカーによる病態評価体制を整えています。蓄積される精密で広範囲な高付加価値データベースは、新たな治療標的の発見、高齢化社会における健康長寿の実現、医療費抑制に貢献します。

【全ゲノム解析について】

ゲノムは生物の遺伝情報でタンパク質をコードするコーディング領域と、それ以外のノンコーディング領域に大別されます。全ゲノム解析はヒトのこのすべてのゲノムを高性能な解析装置を使用して読み解くもので、個人の特性を知る究極の検査と言えます。かつては膨大な時間と費用がかかりましたが、近年の技術の進歩で短時間、低コストで実施できるようになりました。

問い合わせ先

【取材・報道に関すること】

筑波大学広報室

TEL: 029-853-2040

E-mail: kohositu@un.tsukuba.ac.jp

【研究に関すること】

筑波大学附属病院つくば予防医学研究センター部長 病院教授 鈴木英雄（すずき ひでお）

TEL: 029-853-6697

Email: yobouigaku@un.tsukuba.ac.jp

株式会社 iLAC 三好一生（みよし かずお）

Email: kazuo.miyoshi@i-lac.co.jp

【人間ドック利用に関すること】

筑波大学附属病院つくば予防医学研究センター

029-853-4205（平日 9：00～16：00）

WEB: <http://www.yobou.hosp.tsukuba.ac.jp/>