

研究倫理に関する情報共有と国民理解の推進事業 (ゲノム医療実用化に係る ELSI 分野)

課題事後評価報告書

1. 研究開発課題名

ゲノム情報のビジュアル化 (HP と連動したアプリケーションの開発)

2. 研究開発代表者

工藤 光子 (立教大学理学部生命理学科 特任准教授)

3. 研究開発期間

平成 29 年 1 月 20 日から平成 30 年 3 月 31 日

4. 研究概要

(1) 目標・ねらい

ゲノム医療実用化にともない、患者側がゲノムとは何かを知る必要がある。ゲノム ELSI の理解についてもゲノムにまつわる ELSI であり、その根本のゲノムが捉えきれないと、ELSI の問題についても理解が難しいことは容易に想像できる。

一方で、ゲノムに関する研究は恐ろしいスピードで進み、データの蓄積量は日に日に増加している。データベースの技術開発も最先端技術を駆使して行われているが、非専門家にとっては手軽に情報がとれるような体裁ではなく、その意味を理解することは難しい。

現在ネット上ではゲノムとは何か？ということを経験的に解説したコンテンツはヒトゲノムマップ以外には存在しない。ヒトゲノムマップではどの染色体にどの遺伝子があるかという俯瞰的視野が得られるが、実際の遺伝子配列には触れていない。

一方、現代社会でゲノムに興味を持つ状況を考えると、遺伝子配列の違いによる投薬問題や、遺伝子診断による病気のリスクなど、遺伝子の有無ではなく配列の違いに起因する問題が多い。

ゲノム解読のスピードもあがり、今後自分の遺伝子配列を手に入れて、何かを判断することが増えていくことが想定できる。本研究では、非専門家が自分のゲノム情報を手に入れて管理する時代になることを想定し、ゲノムとは何かを理解するアプリケーションコンテンツを作成したい。

(2) 実施内容

ゲノムの HP と連動したアプリケーションの開発。ヒトゲノムとは何か、ヒトゲノ

ムの違い（自分と他人との違い）は何かということを塩基配列レベルで把握するコンテンツの作成。そのためのビューワーの技術とヒトゲノムのデータベースの現状の把握。

（３）研究の進捗状況、研究成果及びその意義等

コンテンツ開発までの状況把握

iPad や iPhone などの携帯端末で閲覧するにはヒトゲノムの場合、ミトコンドリアのみがスクロールで塩基配列を視認できる限界である。（16000 bp; 25 b/秒だとすると 640 秒、10 分 40 秒）常染色体で最短の 21 番染色体（約 4671 万塩基対）では、100 b/秒で閲覧しても約 130 時間掛かる。Web ブラウザはフリーズ防止のため、表示データ個数の上限が 3 万 2 千個という制限もある。ゲノムの遺伝子のデータベース及びそのビューワーは、その制限の中で、最先端の技術が駆使されている。iPad や iPhone などのアプリケーションとして開発する場合は 30 億個のデータ処理は可能だが、開発自体に高額な資金が必要となることがわかった。

現時点の技術では、塩基配列の違いを認識しつつ、スクロールで全体像を把握する事は不可能なので、今回は 1 遺伝子に絞る事とした。

選んだ遺伝子は、ヒトの遺伝子の中で最もデータが蓄積している *BRCA1* 遺伝子（約 8 万塩基対）とした。解読回数が多い遺伝子の方が、中立な変異を多く含むからである。

非専門家に遺伝子配列の違いを伝えるためには、データベースから変異部分の妥当性を手動で調べ確認する必要があることがわかった。標準配列に一つ一つ変異を手動で打ち込んでデータを作成する必要があることがわかった。つまり研究者が使用しているデータベースと非専門家が意味を把握するためのビューワーはほとんど重なることがなく、新たに作る必要があることが分かった。

あなたのゲノム（仮タイトル）

- コンテンツ本体のアニメーションのコンテと素材（下記抜粋）

- 使用する配列のデータのセットアップ

- 見せ方

*標準配列の *BRCA 1* 遺伝子（データベースからそのままダウンロード）

妥当な変異を入れた *BRCA 1* 遺伝子配列を作成（手順下記）

SNP 等の変異の選出方法：

1. ヒトゲノムデータベースから *BRCA 1* の SNP データを呼び出し、Heterozygosity の値が 0.45~0.5 を選出（154 個）
2. 選出された SNP のうち、MAF(minor allele frequency)の値を確認（0.01 以上）
3. 標準配列と上記の SNP(欠失・挿入も含む)を入れた配列を作成
4. ACMG (American Standards and Guidelines) に従って、分類を確認

年度末

HP 上からと携帯情報端末で見られるようにする。

本コンテンツは、遺伝子が違うというのはそもそもどういうことなのかをビジュアルで示した、世界でも初めての試みである。実際に使用している遺伝子（*BRCA1*）はゲノム中でも最も情報が多い遺伝子であり、乳がん、卵巣がんに関連が大きい遺伝子でもある。生涯教育や教育現場での使用にとどまらず、遺伝子診断を受ける前の教育コンテンツとしても活用できると考えられる。

5. 総合評価

進捗状況及び得られた（研究開発終了時までには得られる見込みである）研究成果は、良い。

BRCA1 はゲノム医療の内容や ELSI を考える上でよい題材であるが、同時にゲノム/遺伝子一般を伝えるためには特異な題材となり得る。稼働するコンテンツが制作されたことは高く評価したい。臨床現場や遺伝カウンセリングでの活用を期待できる。

ただし、それが有効に利用されるためには、提示されている内容の意味や ELSI 等についての解説が必要と考えるが、それらは制作されていないように見受けられる等、一般国民を対象とする利活用にあたっては、更なる検討が必要である。ユーザーに対する評価の手法についても今後検討されたい。

以上