

日本遺伝子診療学会

渡邊 幹夫*

I. 日本遺伝子診療学会の紹介

日本遺伝子診療学会は、遺伝子関連技術の臨床的応用に関する研究の推進と向上をはかることを目的として設立され、第1回大会は1994年12月に開かれました。

遺伝の法則が1865年にメンデルによって発見されて以来続けられてきた遺伝関連研究ですが、1953年のワトソン・クリックによるDNAの2重らせん構造の発見が一つの転換期となり、2000年以降のヒトゲノム解析の進展に伴って近年はゲノム医学研究が急速に進歩し、さまざまな遺伝子解析技術に基づいた新しい診断・治療・予防法が次々に開発されています。このような遺伝研究に関連する主な学会は、他にも、日本遺伝学会、日本人類遺伝学会、日本小児遺伝学会、日本先天代謝異常学会、日本先天異常学会、家族性腫瘍研究会、日本マスキリーニング学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本バイオインフォマティクス学会、日本エピジェネティクス研究会など多数あり、それ以外の学会においても遺伝研究は重要な分野を占めています。これらの中にあつて日本遺伝子診療学会は、臨床に直接関係する汎用的な遺伝子関連技術や知見が主にとりあげられており、遺伝子検査についての話題も豊富ですので、臨床検査に関する教育や研究を行う我々にとっても重要な学会であると考えます。

本年の第16回大会は、「遺伝子解析法の進歩と今後の技術的展開および遺伝子診療への応用」を

テーマに、平成21年7月31日から8月1日までホテル札幌ガーデンパレス(札幌市)にて開催されました。特別講演や教育講演と、シンポジウムが2セッション、ワークショップが4セッション、一般演題が口演で54演題あり、私も一般演題を発表しました。今回の大会は、最新技術や機器の紹介が大きなウェイトを占めていましたが、これらの中からいくつかのトピックスをご紹介します。

II. ゲノム研究の最新技術

1. 次世代シーケンサー

特別講演では、東京大学の菅野純夫先生により、次世代シーケンサーについての話題が採り上げられました。

次世代シーケンサーは、一台で従来型の200~1000台分の能力があるとされますが、それを実現した革新的な特徴は電気泳動が不要になったことです。コストも大幅に低下しています。1サンプルあたりの決定可能塩基長が短く、決定された配列の正確性が従来法よりも低いことがデメリットですが、多型解析のようにすでに分かっている配列について特定の個体で再シーケンスする場合は、すでに存在する「お手本配列」と照合しながら配列を決定するためこれらのデメリットは大きな問題とはならず、この次世代シーケンサーが威力を発揮します。現在はシーケンス時に実験補助者やデータ処理担当のSEが必要であるなどの問題がありますが、1000ドルで個人の全ゲノム配列を解析できる時代の到来に向けた技術

*大阪大学大学院 医学系研究科 保健学専攻 生体情報科学講座 nabe@sahs.med.osaka-u.ac.jp

的な基盤は整ってきたようです。

2. 多型タイピング技術

ワークショップ「DNA 診断の新技術」では、遺伝子関連の企業各社がプレゼンターとなっており、さながら企業の最新技術の競演でした。

臨床検査として今後さらに汎用されると思われるゲノム遺伝子一塩基多型 (Single Nucleotide Polymorphism; SNP) のタイピングには簡便性と迅速性が求められますが、それを実現する機器として、オールインワンの試薬カートリッジを用いた全自動タイピング装置や、一滴の血液から 45 分で SNP のタイピングを行うことができる小型の解析装置が紹介されました。また PCR 法に代わる核酸増幅法として、60°C の一定温度で目的核酸を 30 分程度で増幅できる新しい技術の紹介もありました。さらには、溶液中の 1fL という微小領域で蛍光のゆらぎを解析するという新しい測定原理により PCR 産物の定量を行うことで、SNP の解析を行う方法も紹介されました。ただし、これらの技術や製品には、利用者側の視点では多少の問題があるものもまだまだ含まれているようで、汎用的な技術として定着するかどうかは現段階では不明だと思われました。

一つのサンプルについて多数の遺伝子発現や多型解析などを行う際には、マイクロアレイが用いられることも多く、シンポジウム「マイクロアレイ解析の臨床応用」では、マイクロアレイを用いた解析方法について、やはり様々な関連企業が中心となり発表が行われました。

SNP に続いて遺伝的な個体差に関係していると考えられている多型に、遺伝子コピー数多型 (Copy Number Variation; CNV) があります。これは、特定のゲノム DNA のユニット (1kb から数百 kb) がタンデムに並び、そのユニット数が多様性を示すため、そのユニットに含まれている遺伝子の発現に個人差が生じるという多型であり、ヒトゲノムの 10% 程度を占めるといわれています。従って多型解析には、SNP だけではなく CNV を検出するためのマイクロアレイ技術とその有用性についても検討が必要で、関連したいくつかのプレゼンテーションがありました。現在よく使用さ

れている多型解析用のアレイは複数社から販売されていますが、それぞれ特色があるため解析対象や目的に応じて慎重に選択する必要があります。また、網羅的解析を行うのか、確定的解析を行うのかによっても用いる方法が異なりますので、マイクロアレイ以外の方法も含めたツールの選択も重要です。

さらに、マイクロアレイのようなバイオチップの標準化が必要となってきており、バイオチップコンソーシアム (JMAC) が設立され、国際標準化に向けて活動していることが紹介されました。マイクロアレイが発売された当初は、その再現性が必ずしもよくないことが問題でしたが、ツール側の再現性も向上してきているようであり、標準化やデータ互換法もさらに進展すると思われています。

III. 遺伝子診療の現状

1. 多型解析の臨床応用

ワークショップ「遺伝子診療の基礎と臨床」では、ヒトパピローマウィルス (HPV) の遺伝子型を迅速に解析することにより、子宮頸がんのハイリスク HPV の感染診断を行い、発癌予防を試みる研究や、川崎病の治療抵抗群を遺伝子タイピングで予測する研究が紹介されました。今年のこの学会では、エネルギー消費効率の個体差を多型で判定し、必要摂取カロリーを個体別に設定する試みなども紹介されており、疾患の診断や予後予測だけでなく、個体別に最適な生活習慣指導による疾病の予防にも遺伝子診療は応用されつつあります。

2. 遺伝子検査の精度管理と標準化

また臨床検査において、精度管理に必要な各種コントロールの重要性を認識していない施設が少なくないことが報告されました。ある調査によると陰性コントロールをおいていない施設が 7.25%、全てのコントロール (陰性・陽性・内部コントロール) をおいていない施設が 3.32% あり、遺伝子検査の精度を高めるためにはテクニックだけではなく、現場での認識を向上させることが重要であろうと思われました。別のフォーラムでは、遺伝子検査の方法と臨床運用の標準化を目指して発足

した JMCoe (Japan Molecular Center of Excellence) プログラム推進委員会の活動も報告されました。

おわりに

臨床検査の現場において、遺伝子検査はこれからも拡大していく分野であり、臨床検査学の教育においても積極的に扱っていく分野です。遺伝子検査に関係する知識、技術、方法、機器などは急速に発展しており、それをキャッチアップしていくことが、現場の臨床検査技師にとっても教育・

研究に関わる人にとっても大変重要です。日本遺伝子診療学会は、これからもこのような最新情報を得るよい機会を与えてくれるものと思います。

★日本遺伝子診療学会

〒604-8152 京都市中京区烏丸通錦小路上ル手洗水町 659 番地 烏丸中央ビル 6F コングレ京都支店内

Tel: 075-212-1601 Fax: 075-212-0691

E-mail: gene@congre.co.jp

Web: <http://www.congre.co.jp/gene/>

学生会員制度もあります。