

ハードカバー3.5 cmの分厚い本。487 ページ。3200 円

訳者) 武井摩利 翻訳家。1959 年生まれ。東京大学教養学部教養学科卒業。

みなさん子どもの事情から強いモチベーションを持つことになる。

ジョナサン・ロスバーグ (454 ライフサイエンス)

最初の子が結節硬化症、ふたりめの子は血中酸素が不足した「ブルーベビー」として生まれ、即座に新生児集中治療室に入れられた。「なぜぼくはノアのゲノムを知ることができないのか? ゲノムがわかっているならば、医者と一緒に、何を心配すべきで何は心配しなくていいのかを知ることができるのに」

ジム (ジェイムズ) ワトソン ; DNA 界の長老。ノーベル賞受賞。

長男ルーファスが問題行動を起こしはじめ、統合失調症の疑いで入院し、そのことでワトソンと妻エリザベスの人生は大きく変わった。「統合失調症にしるその他の複雑な精神疾患にしる、それを理解するのはヒトの完全なゲノム配列を知らないかぎり絶望的に困難だと私には思えました」とワトソンは語った。

シャロン・テリー (女性)

彼女のふたりの子は、弾力線椎性仮性黄色腫 (PXE) という稀なにかかっている。非営利組織を通じて、二〇〇八年の遺伝子情報差別禁止法 (GINA) 成立に尽力。

いまいちばん宣伝されて最も注目を集めている一般向けゲノム解析企業は、シリコン、バレーに本拠を置く 23 アンドミー (23andMe) だろう。社名は、人間の遺伝情報を運ぶ染色体 (細胞核の内部にある DNA の集合体) が二十三対あることに由来する。この会社を作ったのはアン・ウォジスキとリンダ・エイヴィーというふたりの女性だが、どちらも遺伝学者でも医師でもなく、バイオ企業の経営経験もない。とはいえ、ウォジスキがグーグルの共同創業者サーゲイ・ブリンの妻だという事実にはそれなりの意味があった。

ジョナサン・ロスバーグ (454 ライフサイエンス)

ロスバーグにとっても、自分のヒーローのひとりであるワトソンにデジタル化されたゲノムを手渡したその時こそは、オーダーメイド医療と呼ばれる新世界へ真っ先に斬り込むテクノロジーを自ら追求するという彼自身の八年越しの情熱が実を結んだ最高の瞬間だった。「パーソナル・ゲノムの事業を始めたのは (…) かわいい三人のわが子がきっかけでした」と、その午後にロスバーグは語った。最初の子が結節硬化症と診断されると、彼は非営利の小児疾患研究所を作った。一九九九年夏、ふたりめの子ノアは血中酸素が不足した 「ブルーベビー」として生まれ、即座に新生児集中治療室に入れられた。「ぼくは混乱しました」とロスバーグは言った。「いちばん混乱したのは、どこがいけないのかわからなかったことです。情報がなく、困り果てました。(…) なぜぼくはノアに関する情報を全部知ることができないのか? なぜぼくはノアのゲノムを知ることができないのか? ゲノムがわ

かっていれば、医者と一緒に、何を心配すべきで何は心配しなくていいのかを知ることができるのに」

ジム（ジェイムズ）ワトソン；DNA 界の長老。ノーベル賞受賞。

クリーム色のスーツと青いチェックのシャツに身を包んでマイクに向かってゆっくり歩く八十歳のジム・ワトソンは、ことのほか健康そうに見えた。454 を設立したロスバークの閃きの瞬間と同じく、自分がヒトゲノム計画をスタートさせた動機も個人的なものだった、とワトソンは語った。一九八五年、ワトソンはコールド・スプリング・ハーバー研究所でノーベル賞受賞者のレナート・ダルベッコの講演会を主催した。ダルベッコはそこで、がんとの戦いにおける決定打となるヒトゲノムの配列決定に総力を挙げて取り組むべきだと提案した。しかしダルベッコがこのアイデアを 『サイエンス』 に発表した頃、ワトソンはがんよりも精神疾患に関心を持っていた。一九八六年にワトソンの**長男ルーファスが問題行動**を起こしはじめ、寄宿学校から自宅に帰されていたのだ。その後ルーファスは逃げ出してマンハッタンへ行くと、世界貿易センタービルの上階に上がって窓を割ろうとした。彼は統合失調症の疑いで入院し、そのことで**ワトソンと妻エリザベスの人生は大きく変わった**。「統合失調症にしろその他の複雑な精神疾患にしろ、それを理解するのはヒトの完全なゲノム配列を知らないかぎり絶望的に困難だと私には思えました」とワトソンは語った。

やはりイギリスのジャーナリストである 『デイリー・テレグラフ』 のフェリックス・ロウのレポートには、タブロイドさながらの派手な見出しがついていた——「**グーグルの妻、世界の DNA の支配を狙う**」。そこにはウォジスキのこんな発言が引用されていた。「私たちは世界の九八パーセントに到達したい。それが目標です」ロウはウォジスキに、夫を 23 アンドミーに勧誘したかどうか尋ねた。「彼の引き抜きには全力を尽くしているわ」と愉快そうに彼女は答えた。「給料を今の倍の二ドルにするという提示までしてね」いつも変わらず妻に協力的な夫であるブリンは、23 アンドミーの「私は唾を吐きました！」バッジをこれ見よがしに付けてダボスを歩き回った。

23 アンドミーの顧客は当初、滅菌試験管にティースプーン数杯ぶんの唾液を入れる特権を得るために九百九十九ドルを支払った。バーコード標識のついたサンプルは CLIA（臨床検査施設改善修正法）の認定を受けたラボに送られ、DNA が抽出され、処理されて、イルミナ社製の DNA マイクロアレイ解析装置にかけられる。この装置はヒトのゲノムのうちおよそ六十万カ所の特定の塩基（これは三十億あるヒト DNA の約〇・〇二パーセントにあたる）をスキャンし、それぞれの箇所によりの**塩基（A、C、G、T）**があるかを明らかにする。こうして見つけれられた**塩基多型（SNP）**のなかには“よくある病気”〔がんや心臓病、糖尿病など多くの人がかかる病気〕と関連したものがある。その数は今はまだ少ないが、新たにどんどん発見されつつある。遺伝子型が決定されると、結果がカリフォルニア州マウンテンビューにある 23 アンドミー本社へ送られ、そこで研究者たちはそれらのバリエーションがいろいろな病気のリスクにどう影響するかを評価する。数週間後、顧客に E メールが届き、セキュリティが確保された 23 アンドミーのポータルサイト経由であなたの検査結果を閲覧できますと告げる。

ここがこの会社の企業哲学の要、つまり、特定の遺伝子や形質についての情報をつねに更新・検証しつづけ、その文脈のなかで個人の DNA の結果を提示することで個人に力を与えるという考え方の中心である。

23 アンドミーは、タイム誌の二〇〇八年度「インベンション・オブ・ザ・イヤー [今年の大発明]」にも選ばれた。

遺伝子データを利用して初のパーソナル・ゲノム解析サービス (デコードミー)

二〇〇九年末、デコードはついに抜き差しならぬ事態に陥り、**破産を宣言**した。会社は二〇一〇年初めにアメリカ人の CEO を戴いて再出発し (ステファンソンは研究部門の責任者になった)、会社の使命もスリム化されて遺伝子の発見と診断に焦点を絞ることになった。同社は人知れずデコードミーの全項目スキャンの価格を競争力のない二千ドルへと引き上げ、もっと収益の上がる疾病ごとの診断キットを使うよう医師たちに勧め、**実質的に消費者直販型サービスの土俵を降りた**。

454 が助けている絶滅危倶種の動物はタスマニアデビルだけではない。ロスバークがとりわけ誇りにしているのは、ミツバチの大量失踪に関する**メタゲノミクス分析**である。蜂群崩壊症候群 (CCD) と呼ばれるこの現象が初めて報告されたのは二〇〇六年のことだ。ある養蜂家がフロリダで、いっぱいハチミツと多数の幼虫を残したままで放棄された蜂の巣を何百個も発見したのである。これまでに数百万個の巣からミツバチ百億匹以上が消えるという被害が発生し、農業への壊滅的な打撃が懸念されている。ミツバチの消失原因をめぐっては、水不足、病気、携帯電話の電磁波、農業などさまざまな説が唱えられている。454 はイアン・リップキン率いるコロンビア大学のチームとともに、原因究明へ向けた研究を開始した。披らは健康なコロニーと崩壊したコロニーのミツバチをすりつぶして、すべての DNA (ハチのゲノムと、ハチの体内の微生物や寄生生物のゲノムを合わせたもの) のシーケンシングを行った。

...

コロンビアのチームは十二種類以上のウィルス、菌、バクテリアの DNA の痕跡を見つけ出し、その中に**イスラエル急性麻痺ウィルス (IAPV)** が含まれていることを探り当てた。IAPV は、疑わしいことに CCD の巣にだけ潜んでいた。IAPV が CCD に何らかの形でかかわっていることをうかがわせる証拠である。

=====

ミツバチのウィルス病

<http://www.beekeeping.or.jp/health/copingprocess/virus>

=====

アン・ウォ

ジスキはローズに、23 アンドミーの最も実用的な使い方は、自分が特定の病気のリスクと大きく関係した珍しい遺伝子バリエーションを持っているかどうか確認することだ、と述べた。その一例として彼女が挙げたのは、**第V因子ライデン変異**だった（名前はオランダのライデン大学が変異を発見したことに由来する）。これは血液凝固因子のうちひとつの変異で、**人口の三〜五パーセントが保有**しており、血餅、血栓症、塞栓症のリスクが著しく高くなる。特に、避妊のためにピルを飲んでいる女性や、よく飛行機に乗ってエコノミークラスで窮屈な思いをする人に問題が起きやすい。

カリフォルニア州公衆衛生局 CDPH

CDPH が重視するポイントは次の三つだっ

た。カリフォルニア州の住民に遺伝子検査を提供するあらゆるビジネスは州の臨床検査室としての認可を待たなくてはならないこと、CLIA の検体検査室の認証が必要であること、そしてすべての遺伝子検査は免許を持つ医師によって発注されなければならないことである。（その他に、サービスを提供する企業は検査の妥当性が証明されていることを示し、顧客が検査カウンセリングにアクセスできるようにしなければならなかった。）

どのプラットフォームの分析的妥当性も非の打ちどころがないのであれば、23 アンドミーの出した結果はナビジェニクスの結果と近似し、デコードミーの結果はパスウェイとほぼ一致するはずだ——と誰でも考えるだろう。どの会社も、定評ある遺伝子型決定のテクノロジーを使い、優秀な科学者のチームがアルゴリズムを走らせて個々のリスクを計算しているからだ。ところが、これまでに見てきたように、**出てくる結果はプラットフォームごとに驚くほどの差がある。検査に使う SNP の組み合わせ、ベースライン・リスク [国民平均] 計算の前提、モデル、アルゴリズムがそれぞれ違うからである。**

プライバシーの問題は、二〇〇八年に**遺伝子情報差別禁止法 (GINA)** がジョージ・W・ブッシュ大統領の署名により成立したことでいくらか緩和された。この法律の制定の立役者のひとりに、シャロン・テリーという女性がいる。彼女のふたりの子は、弾力線椎性仮性黄色腫 (PXE) という稀な遺伝病——過剰なカルシウムが体内に蓄積されていく進行性の病気——にかかっている。診断が下されると彼女は大学の礼拝堂付き牧師の仕事を辞め、子どもたちの病気に関連する遺伝学を理解しようと努めた。同時に、遺伝情報のプライバシーを扱う州法や法令、がパッチワーク状の寄せ集めであることに気付き、それらに**秩序を与えようとした**。PXE の遺伝子変異を特定した二〇〇〇年の論文では共同執筆者に名を連ねている。その九年後、非営利組織「ジュネティック・アライアンス」の議長兼 CEO の彼女は、米国連邦議会がついに**遺伝情報に基づく差別を禁止する連邦法を可決するのを目にし、無上の喜びを感じる**ことになった。

二〇一〇年、第二世代シーケンシングの覇権を争って、イルミナとライフ・テクノロジーズが鏖
 迫り合いを演じていた。イルミナの新製品 HiSeq 2000 は、八日間でふたりぶんのゲノムを並行処理
 して、ひとりあたりのコストは約一万ドルだと約束していた。ライフ・テクノロジーズのケヴィン・マッ
 カーナン率いるチームは、同年末までに一ランあたり三千億塩基をシーケンシングし、全ゲノム解
 析のコストをそれまでの六千ドルから三千ドルへ引き下げることを目指していた。一方で、多くの集
 団が巨大企業から小さな新興ベンチャー企業、理想に燃える研究機関までが——次なる真の決定
 打を、すなわち**第三世代のシーケンシング・システム**を探究していた。それこそ、が、「聖杯」たる〈千
 ドルゲノム〉を実現するだけでなく、さらにその先の百ドル・ゲノムやそれよりもっと安いゲノムに
 到達するための武器となるはずだ。

二〇一四年一月十四日、サンフランシスコで開かれたヘルスケア会議で、イルミナのジュイ・フ
 ラットリーCEO が真の「千ドルゲノム」を実現する装置を3月にも新発売すると発表した。HiSeq
 X Ten シーケンシング・システムと名付けられたこのシステムは HiSeq X シーケンシング装置
 十台で構成されており、四年間で毎年一万八千人分を読みとると、装置の一般的な減価償却、DNA
 抽出、ラボでの前処理、想定される人件費を含めて（ただし諸経費は含まず）、一人ぶんの全ゲノム
 を千ドル未満で読み取ることができるとイルミナ社は説明しており、いくつかの企業が購入している。

〔FDA によるパーソナル・ゲノミクス規制についての補足情報＝三〇六ページに記された二〇一〇年の FDA の
 通達以後、ほとんどの企業は個人へのゲノム解析の販売から手を引いた。残ったが 23 アンドミーにも FDA の警
 告が送られ（本書四二七～四二九ページ）、二〇一三年十二月に 23 アンドミーは新規顧客への医療情報（疾病リ
 スク等の情報）の提供を停止すると発表した。ただし先祖に関する情報や生の DNA データは提供されるという。
 生データを本書で紹介されているデータベースやソフトウェアにかけて自力で疾病リスクを探ることは可能であ
 る〕。

**ゲノム解析技術
研究機関に提供**

東芝は1日、日本人のゲノム（全遺伝情報）を安価に解析するチップ「ジャポニカアレイ」を写真Ⅱを使った研究機関

東芝は1日、日本人のゲノム（全遺伝情報）を安価に解析するチップ「ジャポニカアレイ」を写真Ⅱを使った研究機関

東芝は1日、日本人のゲノム（全遺伝情報）を安価に解析するチップ「ジャポニカアレイ」を写真Ⅱを使った研究機関

東芝は1日、日本人のゲノム（全遺伝情報）を安価に解析するチップ「ジャポニカアレイ」を写真Ⅱを使った研究機関

東芝は1日、日本人のゲノム（全遺伝情報）を安価に解析するチップ「ジャポニカアレイ」を写真Ⅱを使った研究機関

東芝は1日、日本人のゲノム（全遺伝情報）を安価に解析するチップ「ジャポニカアレイ」を写真Ⅱを使った研究機関

2014.12.2