

ゲノム情報時代の医学と社会

櫻井晃洋

縁あって札幌で暮らすことになり、8カ月が過ぎた。筆者が着任したのは札幌医大に2013年度より新設された、「遺伝医学」という学科目である。札幌医大病院にはこれまで信州大学のような臨床遺伝を担う部門がなく、また学生教育も基礎遺伝学のみで臨床遺伝学に関しては体制が整備されていなかったもので、筆者が最初にとりかかった仕事は臨床遺伝外来を開設することと、学生に対する臨床遺伝学の教育を開始することである。新設の学科目であり、前任者がいないというのはいろいろと大変なこともあるが、真っ白いキャンパスに絵を描くようなもので実に楽しい作業である。新しい部門ということは、要するにその部門がなくても病院業務は日々粛々と営まれているということであり、遺伝医療の必要性を院内外の医療関係者に知ってもらうことがおそらくは一番の仕事になる。遺伝外来もチーム医療であり、看護、事務、他の医師などの理解や連携がなくては成り立たないが、こうした専門職で遺伝医療に関心を持ち一緒に取り組んでくれる人たちが少なからず得たのはとても大きい財産であり、こうした人たちのおかげがあって、2013年11月に臨床遺伝外来を開設することができた。

赴任の前後に、新型出生前診断と米国女優の遺伝性乳がん卵巣がん症候群に対する予防的乳房切除術のニュースが世間をにぎわせた。後者の最大の功績は、この疾患の認知を高めたことにとどまらず、日本において「遺伝」の問題をオープンに話せる雰囲気を作ってくれたことにあると思う。実際、札幌医大の臨床遺伝外来はほぼ2カ月先まで予約が埋まっているが、その大部分はがんに関する相談である。またこちらに来てから道内の地方都市で「遺伝」に関する市民公開講座を開講したが、「生活習慣病」や「体力づくり」の話ならともかく、「遺伝」に関する市民向けの公開講座など、以前ならまず人が集まらなかっただろうに、会場がいっぱいになっていたのは本当に驚いた（主催者はもっと驚いていた）。

筆者がシカゴ大学に留学していた時代はシークエンスといえば、ポリアクリルアミドゲル電気泳動で、数サンプルを並列で流しても一晩でせいぜい数千塩基を読むのがやっとだった。その後キャピラリーシークエンサーが出現した時にはその簡便さと効率の良さに「革命的な」進歩を感じたものだが、次世代シークエンサーが出現し、ムーアの法則を全く無視した驚異的な勢いでDNA解読のスピードアップとコストダウンが実現し、われわれが予想していたよりもずっと早く、人類は自身のゲノム情報を持ち歩く時代になろうとしている。原因不明の先天性疾患の診断などを目的とした研究レベルではすでに行われていることであるが、近い将来には遺伝性疾患を診断するのに現在のように少数の目的の遺伝子を解析するというのではなく、まず全ゲノムを解読し、そこから必要な情報を抽出するという、“Sequence once, read often”の時代がやってくる。

DNAの解析は侵襲を伴わずに試料を採取できることや試料の取り扱いの簡便さ、試料の安定性などの理由で、すでに医療を飛び越えて一般社会のマーケットの中に進出している。米国では、インターネット等で申し込んだ顧客の唾液から遺伝子多型の解析によって200以上の疾患リスクや体質を、わずか99ドルで判定するDTC (direct-to-consumer) 検査が大きなセールスを記録していたが、2013年11月に米国食品医薬局 (FDA) がその販売を中止するよう警告を発した。消費者が受け取った結果を正しく理解することができず、有害となるような行動に走る危険があること、検査の臨床的妥当性を証明できないことなどがその理由である。日本国内でも類似のサービスを提供する企業があり、FDAの警告の一週間後には新たなDTCベンチャー企業がサービスを開始することが大手新聞で報道されているが、現時点で国内に

はこうした企業活動やサービスの内容を監督・指導する制度はないのが現状である。また2013年6月のNatureでは、原因不明の小奇形を伴う娘を持つ父親が次世代シーケンサーを購入し、娘の全ゲノムで解析することで、原因を突き止めたというニュースが、“Do-it-yourself biology”として紹介された。これらの例は、業者に委託するにせよ自身で解析するにせよ、まず自身のゲノム情報を入手して、それから医療機関にコンサルトに訪れるという、“Genotype first”の時代が遠からずやってくることを示唆している。現在はまだ塩基情報は得られてもその病態学的解釈はまだその多くがブラックボックスの中にある段階ではあるが、ヒポクラテスの時代から続いている、愁訴—診察—検査—診断という流れとは異なる新しい医療のパラダイムに対する準備はしていかなければならない。

占いという「商品」をみればわかるように、たとえ根拠のないサービスであっても、こうしたサービスは消費者がその限界を理解して購入・利用するのであれば、特に問題になることはないはずである。しかしながら、遺伝子を調べてその結果が示される、という時にその情報の意味するものを正確に理解できる一般市民は（医療関係者であっても）多くない。それゆえFDAが警告したように、結果を受け取った消費者が健康上有害となるような行動に走る危険は否定できない。遺伝子解析の高速化、廉価化によって医療の枠組みの中であれ外であれ、遺伝情報が簡単に入手できる時代の流れは誰にも食い止めることはできないし、食い止める必要もない。必要なのはその情報を被検者の便益となるように用いるための方略であり、筆者はその基本にあるのは教育・啓発であると信じている。教育の対象は市民であり、次世代の市民である子どもたちであるが、同時に医療者に対しても、近未来の遺伝子医療時代に適切に対応するための生涯教育、そして将来の医療者となる医療系大学の学生に対する適切な卒前教育が欠かせない。

先進諸国の中でもわが国の医学教育はことさら遺伝医学の教育が不十分であると指摘されている。医学部学生の卒前教育は「医学教育モデル・コア・カリキュラム」によってその骨格が示されているが、そこに記された遺伝医学の内容ははなはだ心もとないものである。そこには旧態然とした「正常」対「異常」という二項対比として遺伝子情報をとらえる考え方が色濃く出ており、ゲノムの多様性とそれに基づく個体の多様性、その多様性の延長において遺伝性疾患をとらえる、という考え方を欠いている。このため、2013年1月に日本医学会、全国遺伝子医療部門連絡会議、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会は、独自の卒前教育モデルカリキュラムを提唱し、全国の医学部・医科大学の医学部長、病院長に配布している。筆者は縁あってこのモデルカリキュラムの作成に携わることになったので、赴任地の札幌医科大学では早速このモデルカリキュラムの理念を念頭において講義内容を組み立てているが、限られた時間枠の中ではもどかしさもつもの。信州大学は国内の他大学の卒前教育の内容に比べて遺伝医学に割り当てられる時間が比較的多いが、近未来の医学・医療を考えれば、これが当たり前の姿であり、信州大学の学生は幸せであると感じる。実際、同じ2013年秋に米国人類遺伝学会は、やはり医学部における卒前遺伝医学教育についてのモデルカリキュラムを提唱している。そこでは、生化学的な遺伝学的知識の次にまず「多様性 (variation)」,そして「集団遺伝学 (population genetics)」,ようやくその次に「遺伝継承 (inheritance)」が置かれている。遺伝子医療革命時代を迎えて、新しい遺伝医学のパラダイムを身につけなければならないことの重要性についての認識は洋の東西を問わない。こうした遺伝医学領域の研究者や専門家集団では論をまたないことが医学界全体としてはまだ十分に共有されているように思えないのは、遺伝医学領域からのメッセージの発信がまだまだ足りないということなのかもしれない。

思えば筆者は生まれてから最初の四半世紀は、生まれ故郷の新潟で医師となるまでに育ててもらい、次の四半世紀は信州大学で、内分泌学と遺伝医学について曲りなりにも専門家と言えるところまで育てていただいた。これからの数十年間を新たな地でアカデミアに身を置くことを許され、信州で薫陶を受けたことをさらに発展させ、次世代に伝えていくのが自分の務めだと改めて感じている。私にとっての信州大学は、これまで通り、いやこれまで以上に誇りであり、心の支えである。

(札幌医科大学医学部遺伝医学教授)