

ゲノム医療の現況と未来に向けて

2019年10月24日（木）

未来投資会議構造改革徹底推進会合

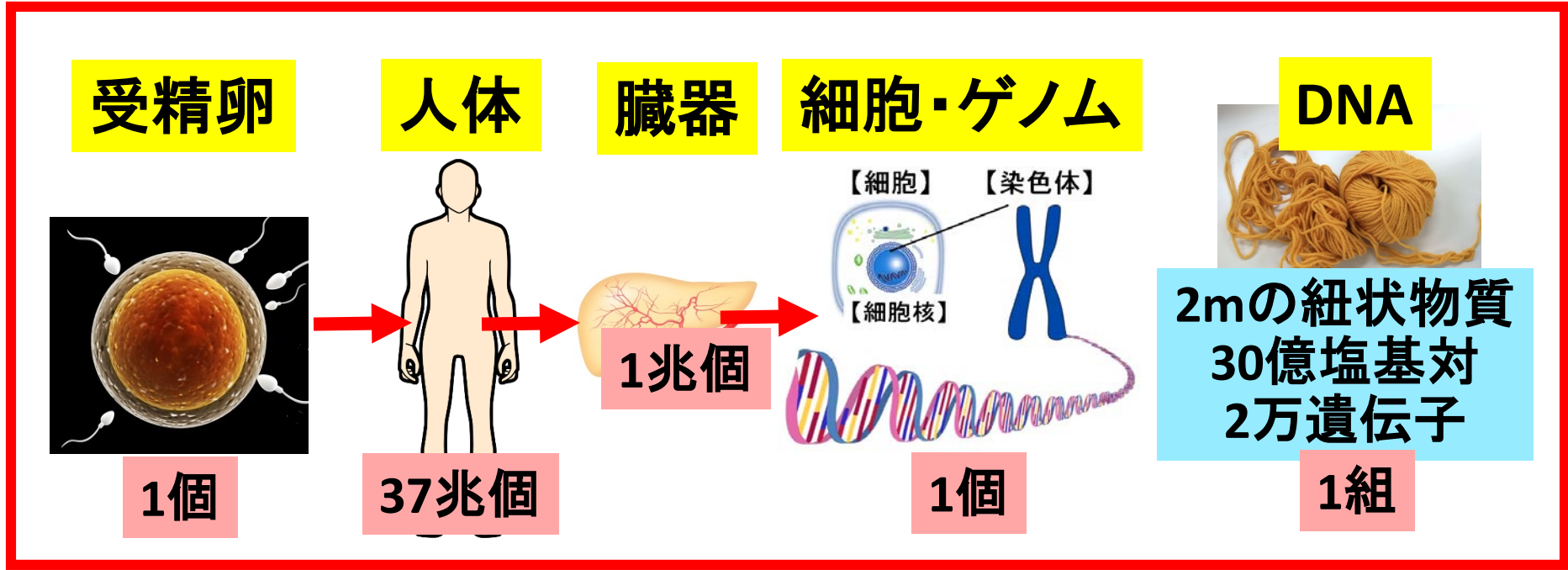
「健康・医療・介護」会合

中央合同庁舎4号館

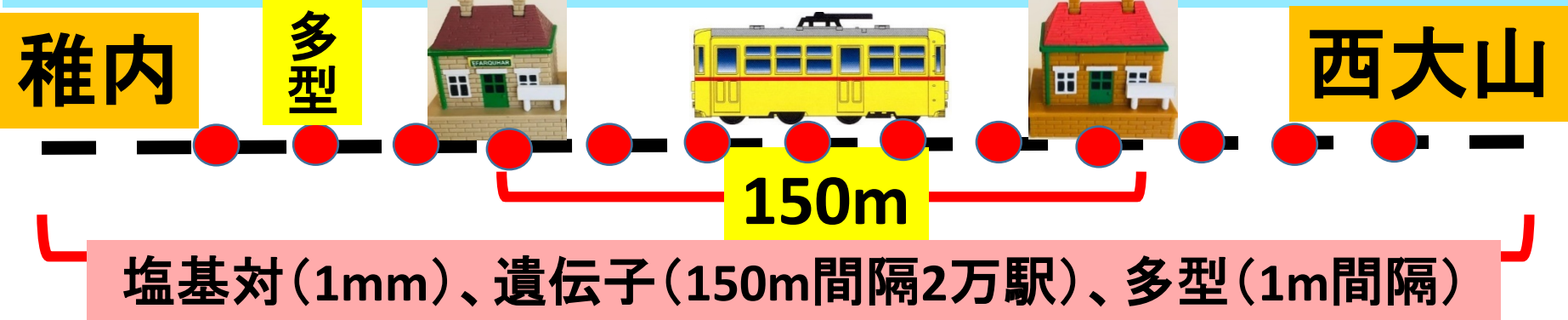
静岡がんセンター 山口 建

ゲノム異常と病気

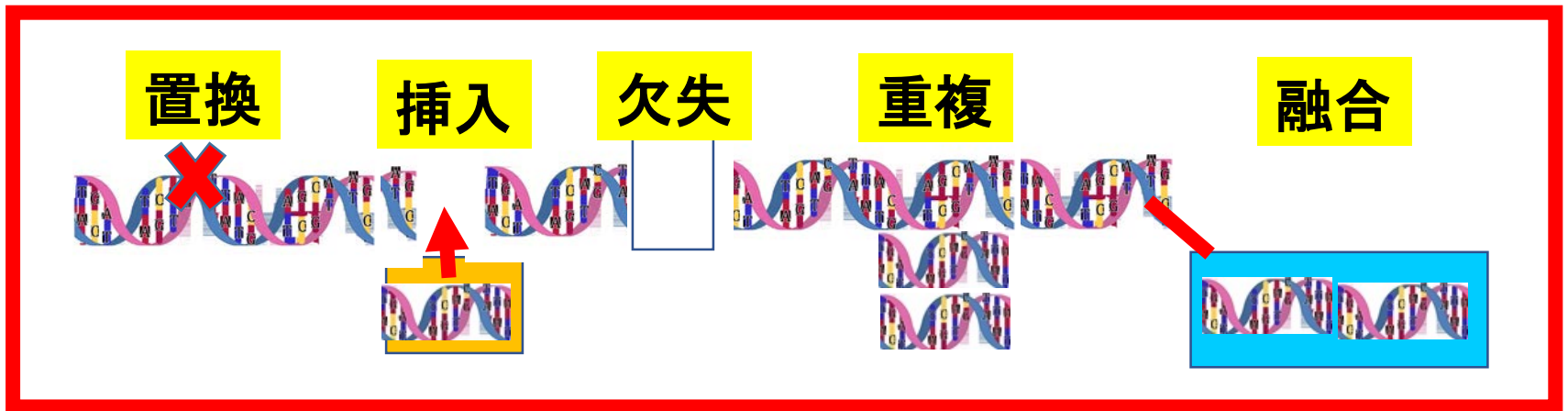
人体・細胞・ゲノム・DNA



2 m x 150万倍 = 3000 km = JR (稚内から西大山)

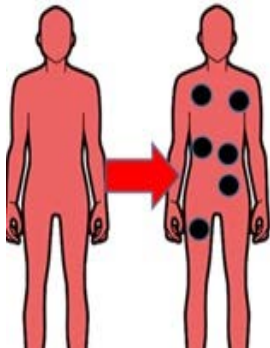


ゲノムの変化と病気



先天性

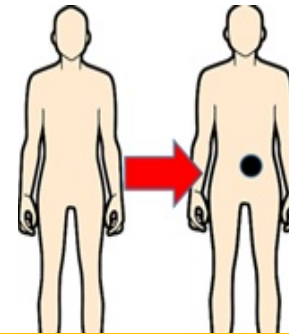
(37兆個のすべて)



遺伝病

後天性

(37兆個の1個だけ)



一般の病気 (がん)

ゲノム解析手法 (次世代シーケンサー)

西大山

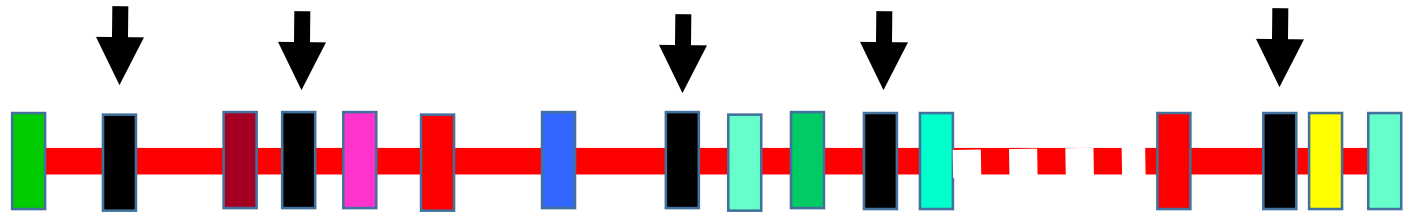


稚内

150m

3000km、2万駅

全ゲノム



30億塩基対 (100%)

全エクソン



6000万塩基対 (2%)

がんパネル



150万塩基対 (0.05%)

日本人のゲノム診療には健康な日本人のデータが必須

【遺伝子多型の人種差・地域差】

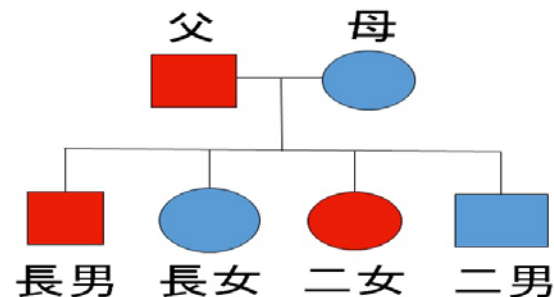
15%欧米人
特有

85% 共通

15%日本人
特有

東北・静岡・京都で差

【リ・フラウメニ症候群】 TP53遺伝子変異



【TP53変異】

(HOPE 1,685症例)

p.E11Q 17例

p.V31I 29例

IARC p53 DB
病的変異

【TP53遺伝子多型】

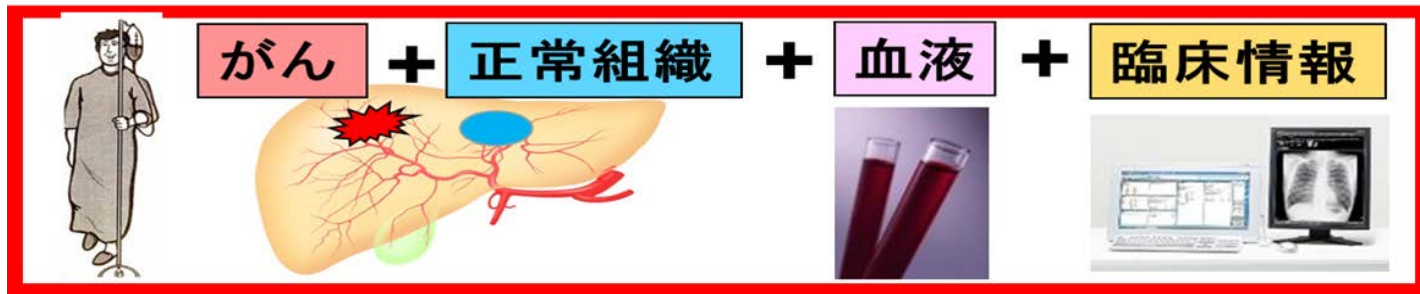
変異	HOPE	東北	京都	欧米
E11Q	1.0%	不明	0.4%	0.003%
V31I	1.7%	0.7%	0.5%	0.003%

プロジェクトHOPE

- 日本人のためのがんデータベース -

プロジェクトHOPE概要

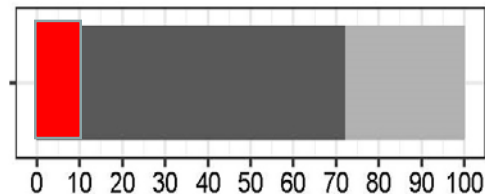
Yamaguchi ,K., et al,
Biomed Res 2014



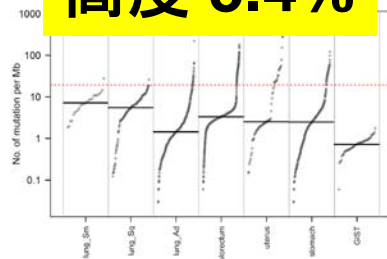
全ゲノム、エクソーム、パネル、融合遺伝子、全遺伝子発現

~6,000症例の解析終了・診断・治療・研究に活用

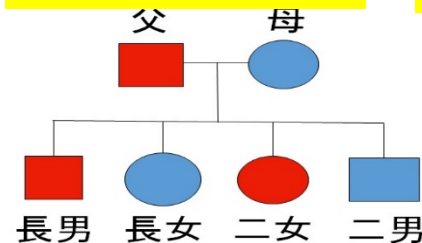
原因遺伝子 72%
有効薬剤 11%



変異総量
高度 5.4%



遺伝性がん
1%



新規融合遺伝子
4種



全ゲノム解析のみが検出できる変化

西大山



稚内

150m

3000km、2万駅

ゲノム構造異常、遺伝子間領域、遺伝子エクソン外

全ゲノム



30億塩基対(100%)

全エクソン



6000万塩基対(2%)

がんパネル



150万塩基対(0.05%)

海外の国家主導ゲノムプロジェクト

United Kingdom
Genomics England 2012-
 100,000 Genomes: rare disease, cancer
 £350M (USD\$485M)
Scottish Genomes £6M (USD\$8M)
Welsh Genomics for Precision Medicine
 £6.8M (USD\$9M)
Northern Ireland Genomic Medicine
 Centre £3.3M (USD\$4.6M)

Switzerland
Swiss Personalized Health Network 2017-2020
 Infrastructure
 CHF68M (USD\$69M)

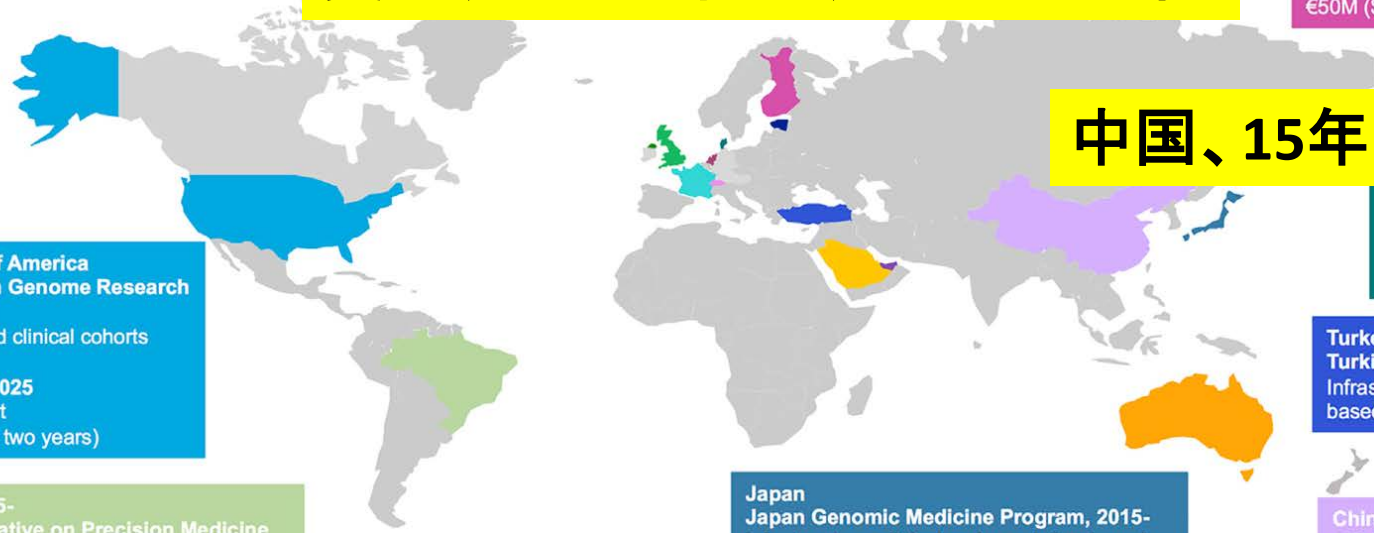
France
Genomic Medicine Plan 2016-2025
 Rare disease, cancer, diabetes €670M
 (USD\$799M)

Estonia
Estonian Genome Project 2000 –
 Infrastructure and population-based cohort
 2017: €5M for 100,000 individuals

Netherlands
RADICON-NL 2016-2025

英国、10万人終了、500万人目標

Finland
National Genome Strategy 2015-2020
 Infrastructure
 €50M (\$USD 59M)



中国、15年間、1億人

United States of America
National Human Genome Research
Institute 2007-
 Infrastructure and clinical cohorts
 USD\$427M
All of Us 2016-2025
 Population cohort
 USD\$500M (first two years)

Brazil 2015-
Brazil Initiative on Precision Medicine
 Infrastructure, disease and population cohorts

Saudi Arabia
Saudi Human Genome Program, 2013-
 Infrastructure, clinical cohorts and population-based cohorts
 SAR300M (USD\$80M)

Qatar
Qatar Genome 2015-
 Infrastructure, population cohort

Japan
Japan Genomic Medicine Program, 2015-
 Infrastructure, clinical and population-based cohorts, drug discovery
 JPY10.2B (USD\$90.05M)

China Precision Medicine Initiative
 100,000,000 genomes
 CNY60 billion (USD\$9.2 billion)

Australia
Australian Genomics 2016-2021
 Infrastructure, rare disease and cancer
 AUD\$125M (USD\$95M)
Genomics Health Futures Mission 2018-2028
 AUD\$500M (USD\$372M)

FarGen 2011- 2017
 DK 10M (USD\$1.6M)
 Infrastructure, population-based cohort, pathogen project

Turkey
Turkish Genome Project 2017-2023
 Infrastructure, clinical and population-based cohorts

がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する検討会 (第1回会合の重要な議論)

日本における全ゲノム解析実施の意義？

- いまさら日本で10万人実施しても得るものは少ない
- 欧米、アジア諸国との差別化が必要
- 日本人に多いがん、稀ながんに絞るべき
- 生命倫理的に課題が多い



- 日本人の診療に必須なデータベースを構築
- 実践して、はじめて全ゲノムの良さが分かることがある
- 高頻度のがんをゲノム情報で細分類し、治療向上を図る
- イノベーションには後発の不利

成長戦略

- 「三本の矢」の視点 -

成長戦略「三本の矢」

旧三本の矢

- 財政政策
- 金融政策
- 成長戦略

新三本の矢

- 強い経済
- 子育て支援
- 社会保障

国民として

国土強靱化基本法

「強くしなやかな国民生活の実現」

医療人として

国民健康力強靱化プラン？

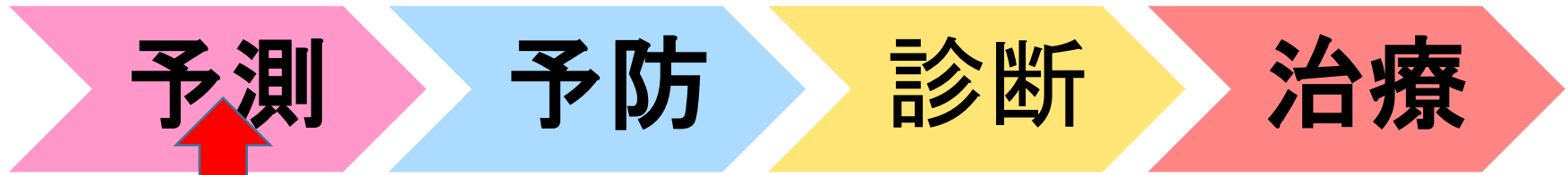
「超高齢社会を生き抜く強くしなやかな国民」

ゲノム医療は人の未来を変える

過去



現在・未来

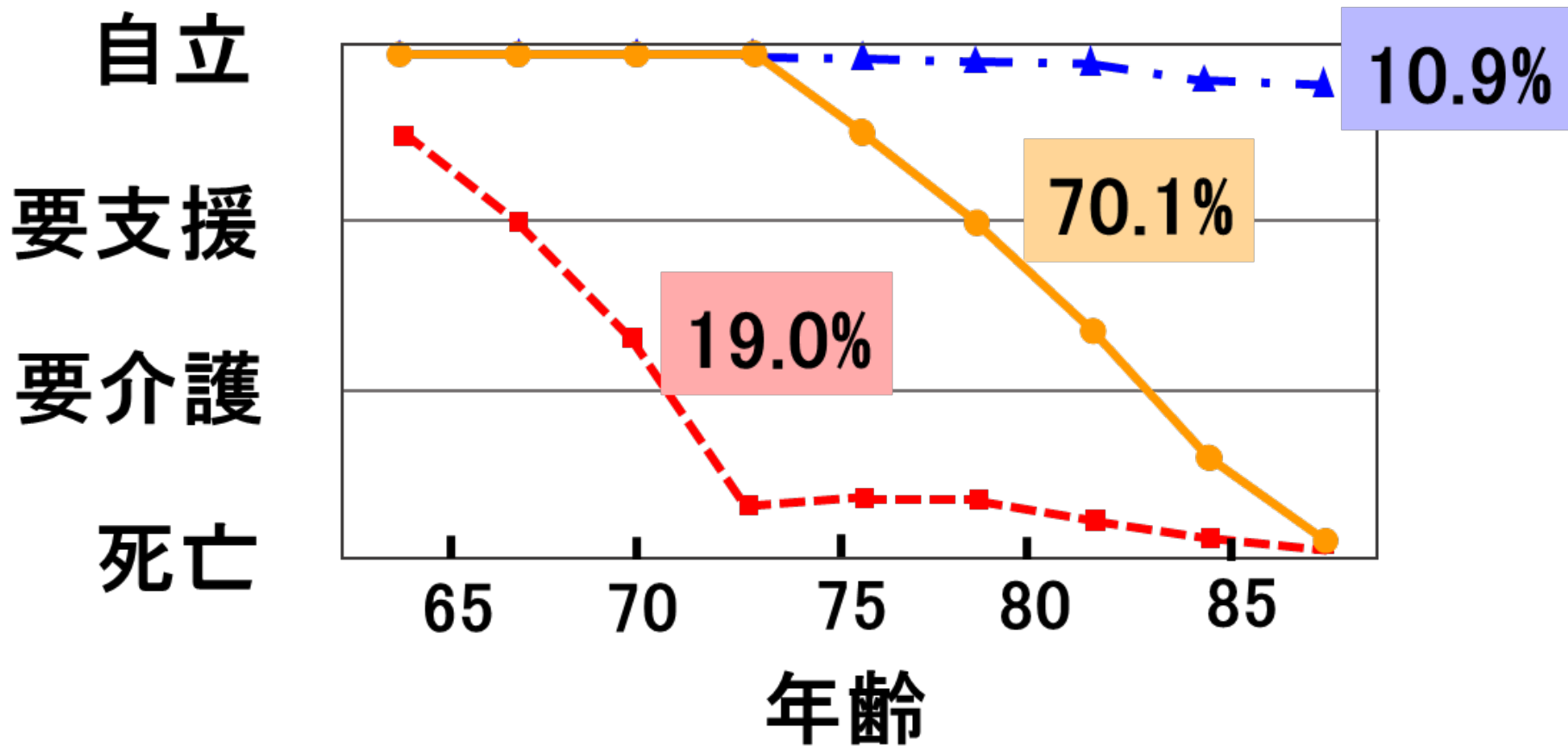


ゲノム医療

喫煙・飲酒・慢性肝炎・動脈硬化
ピロリ菌・パピローマウイルス

加齢に伴う自立度の変化

【男性】



秋山弘子、科学 2010(一部改変)

老化現象と老化関連病

脳神経機能低下 精神機能変化 不眠 冷え症 脱毛

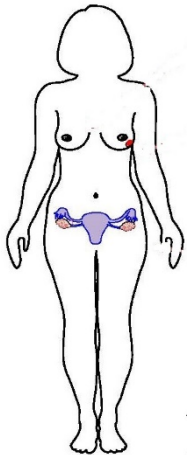
老眼・白内障
難聴
虫歯・歯周病
動脈硬化
高血圧
心機能低下
肺機能低下
代謝機能異常
更年期障害



食欲低下
消化機能低下
排便障害
排尿障害
反射機能低下
筋力低下
骨粗しょう症
脊柱管狭窄症
変形性膝股関節症

一部の人々に起きる重篤な疾病・事故
外傷・認知症・感染症・脳卒中・心臓病・がん

ゲノム解析(遺伝病など)



- 遺伝性腫瘍症候群 (優性25疾患) ⇒ 1.0%
- 遺伝性腫瘍症候群関連遺伝子変化 (優性25疾患) & 確定診断なし ⇒ 8.1%
- 非がん性遺伝病 (優性10疾患) ⇒ 0.3%



- 単一遺伝子劣性遺伝病 (2277疾患)
 - 遺伝性アルツハイマー病易罹患性 ⇒ 高リスク 1%、保因者 15%
 - 遺伝性早老症 ⇒ 発病 0%、保因者 0.3%

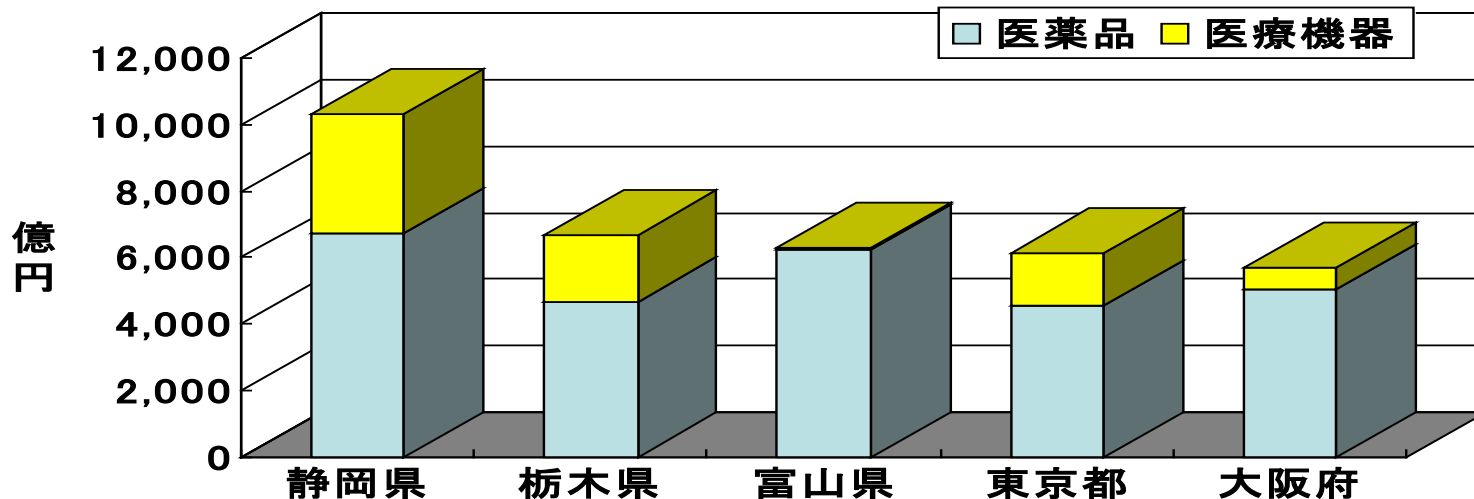
予測医療

発症前診断、予防的外科手術、早期発見、早期治療

ファルマバレープロジェクト

静岡県

ふじのくに先端医療総合特区



超高齢社会に向けての 健康長寿・自立支援プロジェクト



予測・予防
(ゲノム医療)



補助器具
(情報提供)
(開発)



疾病
(医療)
(介護)



生活の質
(介護機器)
(住環境)



健康長寿・自立支援・生活の質の向上

全国民・全ゲノム解析(素案)

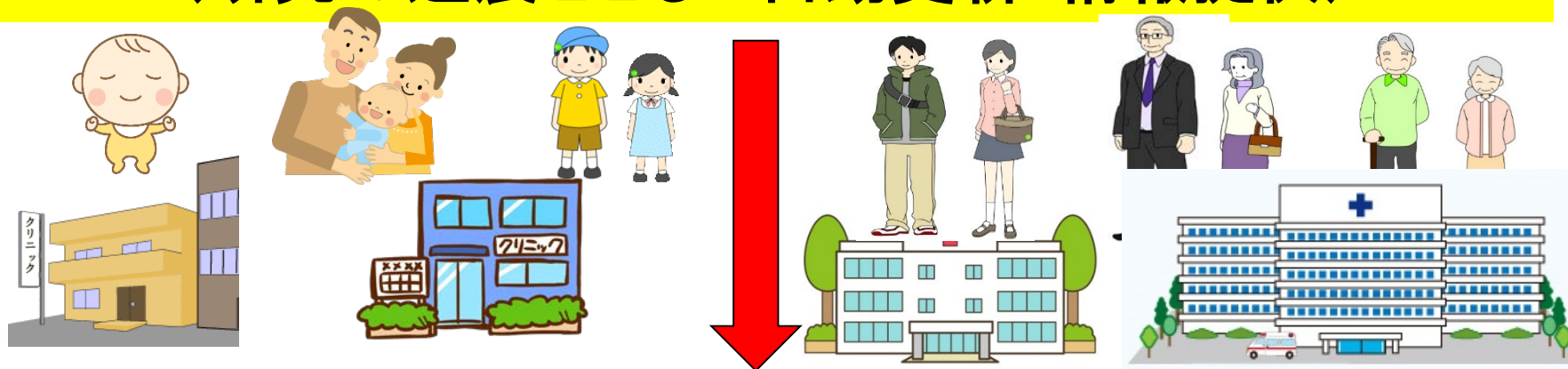


全国民が全ゲノム解析(一生一度、血液)

1名あたり、優性遺伝病保因者(まれ)、劣性遺伝病保因者(数疾患)



国民ゲノム登録センター・クラウド上共有
(研究の進展とともに自動更新・情報提供)



予測・予防・早期発見・最適治療

英国議會下院「科学技術委員會報告」

(2018年4月)



House of Commons
Science and Technology
Committee

Genomics and genome editing in the NHS

Third Report of Session 2017–19

*Report, together with formal minutes relating
to the report*

*Ordered by the House of Commons
to be printed 17 April 2018*

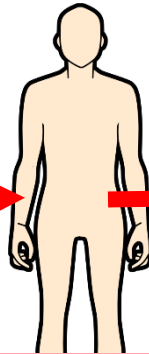
人体・細胞・ゲノム・DNA

受精卵



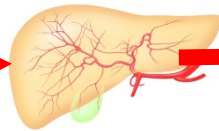
1個

人体

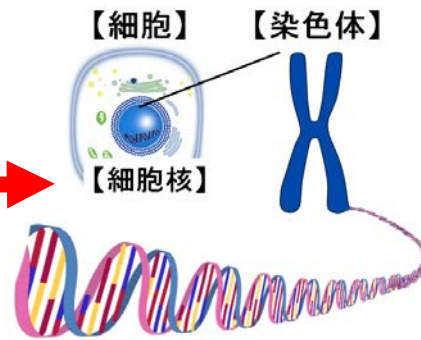


37兆個

臓器



細胞・ゲノム



1個

DNA



2mの紐状物質
30億塩基対
2万遺伝子

1組