ヒトゲノム解析の現状*1

服 部 正 平*2

東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター

1970年代における組換えDNA技術とDNAシーケンシング決定法の開発を契機として生物学は一変し、ヒトを含むあらゆる生物の遺伝情報をDNAのヌクレオチド配列レベルで解析する道が開かれた。1980年後半にはPCR法、DNA多型マーカー、蛍光式DNAシーケンサー、パルスフィールド電気泳動、YAC（人工酵母染色体）、FISH法などのDNA解析技術が著しく進歩を遂げた。このような状況を背景として、医学においてもがんやがん抑制にかかわる遺伝子、遺伝性疾患の原因遺伝子などがつぎつぎに明らかにされ、また発生や免疫応答の分子機構が詳細に理解できるようになるなど、ヒト遺伝子研究によって新しいブレークスルーが開かれた。このようなヒト遺伝子解析の生命科学への目覚ましい貢献に刺激されてヒトゲノム上にある遺伝情報の全てを解明しようという機運が盛り上がり、各国でヒト・ゲノムプロジェクトが具体的に検討されることとなった。そして1989年米国における本格的なヒト・ゲノム解析計画が承認されたのをきっかけに、世界の先進国は一斉にヒト・ゲノムプロジェクトを発足させた。ヒト・ゲノムプロジェクトの目標は「ヒトゲノムに刻まれた全遺伝情報を解明し、これを人類の健康と幸福に役立てる」ことにある。

ヒトゲノム解析計画が日米欧米で本格的にスタートしてから4～5年が経過し、その間に各国特に日、米、英、仏、ECにおいて研究体制の整備が進み、研究面に

においても著しい成果が見られ、計画は順調あるいは予想を上回る勢いで進展してきた。その中で主なものを挙げると、

- 1) ヒトゲノムの遺伝地図および物理地図作成において著しい進歩があり、それをもとに、がんを含む多数の疾病関連遺伝子が分離同定された。
- 2) 各種臓器からcDNAの系統的な配列収集が著しく進み、それに基づいてcDNAのカタログ化が大きく進んだ。
- 3) ゲノムDNAの分析技術において数々の開発が行われたが、特に大規模シーケンシング解析における自動分析機の開発が強力に進められた。
- 4) モデル生物である出芽酵母ゲノムの大規模シーケンシングが著しく進展し、全ゲノムの配列決定がほぼ完了した。
- 5) ゲノム解析研究から産出される大量の情報を適切に扱うためのデータベースの開発、ネットワークの構築などの国内外の整備が進展した。
- 6) 知的所有権や生命倫理など、ヒトゲノム解析研究と社会の接点の生じる諸問題が浮上し、それらの問題に対する研究が進んだ。

等である。

本シンポジウムではこれら5年間に得られたヒトゲノム解析の成果および今後について解説した。

*1 Recent Advances of Human Genome Project.

*2 Masahira Hattori (Human Genome Center, The Institute of Medical Science, The University of Tokyo, Minato, Tokyo 108, Japan).