

同じような体格の人でも、ある人は糖尿病になり、残りの人は同病になりません。糖尿病に関しては肥満や運動不足など、どのような人が同病になりやすいかはそれなりにわかっていますが、それでも肥満であっても糖尿病にならない人はいますし、逆に肥満がなくても糖尿病になる人はいます。

なぜでしょうか。おそらく肥満などの生活習慣といった環境要因とともに、遺伝要因が大きく関与しているためであると推測されます。そこで個々人の体質、つまり遺伝的要因を十分考慮の上、ある疾病になりやすいかどうかを予測し、その確率とリスクに貢献している可変要因に基づいて個々人の疾病予防法を最適化しようというのが次世代医療のひとつの方向性となっています。これを個別化予防・医療 (personalized health care and medicine) と呼び、最近では精密医療 (precision medicine) と呼ばれています。

次世代医療の方向性のひとつはまちがいなくこの精密医療です。世界中でその実現に向け精力的な研究とその実用化が行われつつあります。その学問的な基盤を構成するもののひとつが、分子疫学 (Molecular Epidemiology) です。分子疫学は疫学とゲノム医科学の方法論とともに、人工知能解析技術などの解析手法等を融合させ発展させて、遺伝要因と環境要因の両者を考慮した疾病のリスク予測と原因解明を目指す学問分野のひとつです。分子疫学は疫学の一部というより疫学を基礎としそこにゲノム医学や人工知能解析技術などが融合した新たな学際的領域と考える方がより実態に近いと思われます (図1)。

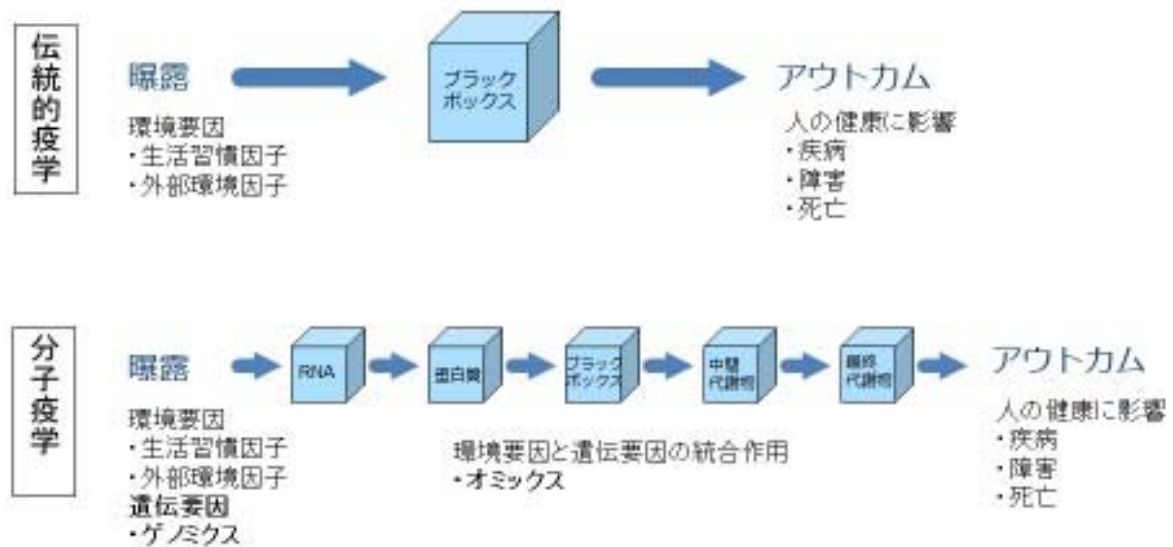


図1. 伝統的疫学と分子疫学

分子疫学ではブラックボックスを少なくし、因果関係を多くとらえて、より効果的な予防・治療を目指す。ただし、それぞれの矢印「⇒」が100%の確率で右側に移行するわけではないことに注意。自然現象はある確率でしかt時間後の状態を予測できない。ゲノミクス、オミックスについては、第3章参照。

分子疫学では、遺伝子変異や他のバイオマーカーを使って、曝露から最初にかかる事象と、その次に起こる事象、その次というようにつながり、最後に疾病に達する連続する事象の部分部分を分子レベルで解明しようとしています。

精密医療実現のための分子疫学研究では、ゲノム医学の考え方が重要です。ゲノム (genome) は、遺伝情報を担う塩基配列のすべてのセットのことです。ここで「-ome」と「-(m) ics」の表記についてまとめますと、-ome は whole part of…を、また-(m) ics は study of…を意味する接尾語です。つまりゲノム (genome) はwhole part of geneであり、ゲノミクス (genomics) は study of gene という意味です。なお、gene の語源は genesis (創始) です。

分子疫学ではこのゲノミクスともに、オミックス (omics) といわれる学術分野も重要です。生物の体の中にある分子全体を網羅的に調べる学問をオミックスといいます。-ome は whole part of…を、また-(m) ics は study of…を意味する接尾語ですので、オミックスは全てを対象に研究する学問ということになります。その中にはゲノム (Genome)、トランスクリプトーム (Transcriptome)、プロテオーム (Proteome)、メタボローム (Metabolome) などが含まれます (図2)。オミックスでは種々の

分子情報の差異と共通性に基づいて全体を捉え、生体を理解しようとしています。オミックスは最終的には疾病がどのような分子メカニズムによって生じているのかを理解し、どの分子をブロックすれば疾病の罹患を止められるのかをいう情報を効率的に得ようとしています。

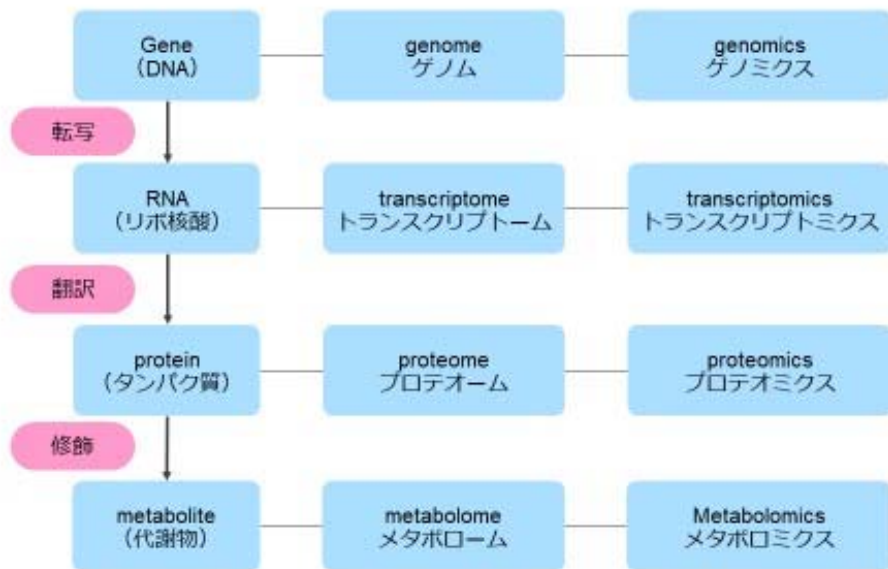


図2. オミックスにおける個々の要素と領域研究名

分子疫学研究から成果を創出しようとする際、まずはゲノムコホートがいかに設計されているかをよく理解し、バイオバンクにはどのような試料・情報が格納されどれほどの数が揃っているかを確認し、人工知能解析技術等のうちどのようなアルゴリズムが必要であるかを確認することが必要です。精密医療の実現のため、臨床医をはじめすべての医療研究者が分子疫学の素養を身につけてほしいと願っています。