

2018年10月

<海外文献紹介>

The UK Biobank resource with deep phenotyping and genomic data.

Bycroft, C., Freeman, C., Petkova, D., *et al.*

***Nature*. 562: 203-209 (2018).**

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30305743>

本論文はイギリスのバイオバンクで開始されたコホート研究の紹介である。コホート研究では通常ある地域に住む集団の住人に対し、あらかじめ設定した調査項目について長期に渡り定点観測する。疾患発症前の生体情報が得られるので、たとえばある疾患関連因子の発症との因果関係がわかることや、対象集団を母集団とみなして罹患率を計算できることが、症例対照（ケースコントロール）研究との違いである。

このプロジェクトの素晴らしいところはまずその人数である。英国全域から40～69歳の、これから成人病や認知症に罹患するリスクが高まるという年代の参加者が50万人という前例のない規模で登録して、ゲノム解析（80万のSNP解析）をはじめとする様々な検査を受けている。これは、ある個人に対して最適な医療を提供しようとするプレシジョン医療を実現するには、まず多様なゲノムとその表現型（身体的特徴と機能）、ライフスタイルを可能な限り詳述した上で、それらを個人の追跡調査から得られる生体情報・医療情報と結びつける必要があるからである。そこから疾患のリスクを高める遺伝的構成がどのようなものか、それはどれくらいリスクを高めるのか、またその遺伝的構成に対して処方されるべき有効で副作用の少ない治療薬や投与量、予防に有効な生活習慣はなにかといった、プレシジョン医療に必要な情報を蓄積するわけである。その情報精度は参加者の人数に依存するから多いほど望ましい。

そしてこのプロジェクトのもう一つの素晴らしいところは、得られたジェノタイプングデータ、医療情報などすべてのデータがはじめから、オープンアクセスであるという点である。通常、このような研究では研究成果は論文発表まで公開されず、またされたとしてもその一部であることが多い。UKバイオバンクは2012年からデータのオープンアクセス化を図っているが、これによりすでに投稿中も含めると600以上もの論文が先行研究のデータをもとに執筆されているとのことであり、今回の研究で、今後その数は一層増えることになる。

この論文はあくまで本コホート研究の紹介であり、その成果の報告はこれからである。たとえばこのコホートの一部（それでも1万人）は脳画像の検査も受けていて、脳の構造と機能に対する遺伝的影響が、本論文に続く論文で示されているが、今後の追跡調査により、それがさらに認知症をはじめとする神経変性疾患と関連づけられるに違いない。検査項目には握力や骨密度も含まれているから、いずれサルコペニアや骨粗鬆症の遺伝的素因も明らかになり、そこからモデル動物でのエビデンス取りが始まるだろう。まさに老化の基盤研究である。

（文責：下田修義）