



コーリエル医学研究所 (Coriell Institute for Medical Research) 出版、2005年、第2巻

開始から3年の間に、*HapMap* プロジェクトは研究者にとって強力な資源になっていることがすでに実証されています。世界中の科学者が、この価値あるツールはヒトの健康やがん、心臓病、糖尿病や鬱病といった疾患に遺伝子がどのように寄与するのかを理解するのに、また薬に対する反応性を左右する遺伝子を同定するのに有用であると確信しています。

HapMap、初の金字塔を打ち立てる

2005年10月、米国ユタ州ソルトレイクシティで大きな祝賀会を催し、プレス会議を開き、国際HapMapコンソーシアムはHapMap基本計画の完了を発表しました。膨大な量のデータが含まれるこの資料には、270人から得たDNAサンプルの遺伝的変異 (genetic variation) パターンが示されています。この資料を作成するために研

究対象になったサンプルは、下記から収集されました:

- ◆ ナイジェリア、イバダンのヨルバ人
- ◆ 日本、東京の日本人
- ◆ 中国、北京の漢民族系中国人
- ◆ CEPH (北ヨーロッパ系および西ヨーロッパ系の祖先を持つ米国ユタ州のコミュニティ)

続く

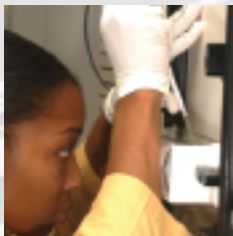


「世界中の多くの人々が *HapMap* プロジェクトに協力していただきましたが、血液サンプルを提供してくださった方々には特に感謝の意を表したいと思います。彼らの寛大さがなければ、このプロジェクトは実現し得なかったでしょう」

- 日本、理化学研究所および東京大学医科学研究所の HapMap グループリーダー、中村祐輔博士

コーリエル医学研究所に 関して

ニュージャージー州カムデンにあるコーリエル医学研究所は、遺伝子研究および細胞バンクの業績で国際的に評判の高い非営利の基礎研究機関です。ここでの細胞集積(cell repositories)には、研究で使用される世界最大規模の細胞培養収集が含まれ、それは世界中の科学者コミュニティにとって、中心的でかけがえのない資源として研究に利用されています。



お問い合わせの方法

コミュニティ諮問グループ(Community Advisory Group)を通じて、他にどのような種類の情報が必要かを当研究所まで是非お知らせください。コーリエル医学研究所では、ジェーン・ベック博士(Dr. Jeanne Beck)が、研究所のHapMapプロジェクトへの関与を統括しています。ベック博士は、参加コミュニティや研究者へのアウトリーチも調整しています。ベック博士の連絡先は下記の通りです:

Dr. Jeanne Beck (ジェーン・ベック博士)
Director, Coriell Cell Repositories(コーリエル細胞集積所ディレクター)
Coriell Institute for Medical Research(コーリエル医学研究所)
403 Haddon Avenue
Camden, New Jersey 08103, USA

電話:
800-752-3805 (米国内)
856-757-4822 (米国外)

ファクス:
856-757-9737

電子メール:
jbeck@coriell.org

ウェブサイト:
<http://www.coriell.org>





HapMap を用いた最初の遺伝子発見

HapMap プロジェクトの第一段階が終わる前から、HapMap はヒトでごく一般的に見られる病状(common condition)の発生に関与する数種類のリスク関連遺伝子の同定に用いられました。最初の主な成功は、加齢に伴う黄斑変性症に関連した複数の遺伝子の発見でした。

黄斑変性症は世界中で2,500~3,000万人もの人々に影響を与え、失明の主たる原因の一つとなっています。

もちろん、これらの遺伝子の発見は黄斑変性症の治療法を即座に提供するものではありません。しかし、これは重要な第一歩です。この新しい知識に

基づき、研究者はやがて、この疾患の罹患リスクを高める遺伝子型(変異体)について、どのような人々が持っているのかを見極める検査法を開発することができるかもしれません。検査を受けてこの変異体の存在がわかれば、医師は禁煙、可能な限り明るい日光を避ける、野菜を多く食べる、眼科検査を頻繁に受けるといった、失明の発生率を低くする特別の予防対策を忠告することができます。黄斑変性症の関連遺伝子を理解することは、医師が既にこの遺伝子を有する人々に対して疾患の早期発見を行い、いつの日かより良い治療法を生む

一助となります。

他の発見についても兆しが見えています。例えば、研究者はすでに HapMap データを用いて 2 型糖尿病、腎臓病に関連する遺伝子や、人それぞれの薬への反応を同定しようとしています。今後の HapMap News では、この研究や関連研究から導かれた新しい発見を幾つか報告していく予定です。



1 ページ目から続く

「世界中の多くの人々が HapMap プロジェクトに協力していただきましたが、血液サンプルを提供して下さった方々には特に感謝の意を表したいと思います。彼らの寛大さがなければ、このプロジェクトは実現し得なかったでしょう」と、日本の理化学研究所および東京大学医科学研究所の HapMap グループリーダー、中村祐輔博士は語ります。

これまでの到達点は、最終的にはさらに有益な資源となるプロジェクト展開のための第一歩に過ぎません。まもなく、研究者たちはさらに7つの人口群を追加し、そこから得られたサンプルを調べるという新しいプロジェクトへと移行する予定です。

- ◆ ケニア、ウェブイエのルヒヤ集団
- ◆ ケニア、シンバのマサイ集団
- ◆ 米国南西部のアフリカ系住民
- ◆ コロラド州デンバー(米国)都市部の漢民族中国系コミュニティの住民

- ◆ イタリア、トスカナ地方のトスカナ人
- ◆ カリフォルニア州ロサンゼルス(米国)のメキシコ系住民
- ◆ テキサス州ヒューストン(米国)のグジャラート人(インド系)

研究者はこれらのグループのサンプルについて遺伝子変異 (genetic variation) パターンを比較することで、世界各地の異なる地域に住む、または異なる地域にその祖先を持つ人々の疾患関連遺伝子を見つけるのに、最初の4つの集団のサンプルで解明された基本HapMapがどの程度有効か、それを把握することができます。



「より多くの集団から得られるサンプルを研究することで、HapMap の有益性はより広がり、より包括的な資源となります」

- マサチューセッツ州ボストン(米国)のブロード研究所 (The Broad Institute) およびマサチューセッツ総合病院 (Massachusetts General Hospital) で HapMap グループのリーダーを務めるデイビッド・アルトシュラー博士 (Dr. David Altshuler)

特集 今号では3つの参加コミュニティを取り上げています。

中国、北京の漢民族系 中国人

漢民族系中国人の人口数は中国に存在する56民族グループの中で最大であり、世界最大の単一民族グループでもあります。中国人口の90%以上、そして世界の全人口の約19%が漢民族と自己申告しています。

「漢民族」という名は、紀元前202年から紀元後220年まで中国の地理的中心地の大部分を支配した漢王朝に由来しています。

北京で収集された漢民族系中国人のサンプルは、HapMapプロジェクトの第一段階と第二段階で研究されました。これらのサンプルは、25の学部・学科、14の機関、夜間部や成人教育プログラムを備え、高い評価を受ける大型教育機関、北京師範大学(BNU)の地域住民から得られたものです。BNUの住居地域人口は約35,000人で、大学教授や学生、さらにその家族、大学職員、広範囲にわたる専門職者やサービス業者が含まれます。中国にある31の省、自治区および行政自治体のうち22を出身地とする人々を含むさまざまな経歴を持つ人々がHapMapプロジェクトについての討議に関与し、研究のために血液サンプルを提供してくださいました。

参加者の方々自身も、HapMapプロジェクトがヒトの健康や医療研究全般の改善に役立つことを理解し、中国を代表して貢献できる機会が与えられたことを榮譽に思っています。当初は、サンプルの今後の使用に疑問や、サンプルの保管・配布場所についての疑問などが出されましたが、CAGはプロジェクト自体の進

展や、より幅広い科学界でのサンプルの活用法について情報を得ることを楽しみにしています。



北京師範大学住民のコミュニティ諮問グループのメンバー(上)は、このコミュニティの住人はサンプルを提供できることを榮譽に思っていると話しています。

コロラド州デンバー(米国) 都市部 漢民族系中国人

コロラド州デンバーは人口約557,000人、そのうちアジア系は100,000人で約6.4%にあたる15,600人が中国系と自己申告しています。コロラド州デンバー都市部の中国人コミュニティは、特にさまざまな移住経験、社会・文化的背景を持つ人々から構成される混成コミュニティです。1800年代にこの地域に移住してきた家族を持つ人々、1940年代後半にデンバーに留学した交換留学生、1965年移民・国籍法改正(この改正は出身国別定数を廃止して移民の道を広げた)の制定後に主として台湾や香港地域から渡米してきた個人や、1970年代半ばおよび後

半に渡米してきたベトナム系および中華人民共和国系の人々がそれぞれ含まれます。

コロラド州デンバーコミュニティからのサンプルについては、HapMapプロジェクトの第三段階で研究される予定です。全般的に、コミュニティのメンバーやCAGはコミュニティの関与やサンプル収集活動に熱心に参加してくださいました。多くの人々が、この遺伝子研究が健康の向上や疾患の予防に寄与して欲しいという希望を述べています。

コミュニティのメンバーはまた、幾分疑いや慎重さを感じるところがあるため、遺伝学研究者は個人やコミュニティに対して既成概念に縛られることなく、中国人の民族・文化的多様性、文化的価値や慣習を幅広く熟知すると共に、研究について尊重し誠実であることを希望することも報告しています。CAGのメンバーは、自分たちのコミュニティから得られたサンプルがどのように遺伝子研究に利用されるのか楽しみにしており、またお互いやコーリエル医学研究所との関係を継続していくことも期待しています。



龍船祭りの祝賀は、コロラド州デンバーの中国人コミュニティにとって重要な年中行事です。

CEPH(北ヨーロッパや西ヨーロッパ系の祖先を持つ米国ユタ州の住民)

HapMapプロジェクトの第一段階および第二段階で研究対象としたこれらのサンプルは、主に北ヨーロッパや西ヨーロッパ系の祖先を持つ米国ユタ州の住民から1980年に収集されました。「CEPH」という名は当初サンプルを収集した組織「Centre d'Etude Polymorphisme Humain(ヒト多型研究センター)」の略です。CEPHサンプルは数世代にわたる大家族から得られたもので、これまでも他の多くの重要な遺伝子研究に利用されてきました。これらのサンプルを HapMap 研究に利用することにより、研究者はこれまでに得られた情報の上に、更に新しい情報を積み上げることが可能になります。

CEPHドナーの中には、サンプル収集からの25年間に亡くなった方や他の場所へ移転した方もいますが、ドナーの大部分はユタ州ソルトレイ

クシティ(人口約220,000人)周辺地域に元々住んでいました。ソルトレイクシティは山あいの谷にあり、西半球最大の塩湖であるグレートソルト湖で有名です。ソルトレイクシティはまた、末日聖徒教会(モルモン教会)の本拠地でもあります。

CEPHドナーのために公式なCAGは確立されませんでした。大多数のドナーはサンプルを収集した研究者たちとの信頼関係、そして協力的関係を維持しています。こうした長期的関係の成功、そしてCEPHサンプルが参照収集資料として持つ継続的な科学的価値は、他のドナーコミュニティからサンプルを収集する上でHapMapプロジェクトが今後進むとする道を示す一例です。



CEPH収集には、主に北ヨーロッパや西ヨーロッパから来た祖先を持つ米国ユタ州の数世代にわたる家族が含まれます。

次回2号にわたる HapMap News では、他の参加コミュニティを特集し、またHapMapプロジェクトやその重要な発見について引き続き一般情報をお届けしてまいります。

本号の HapMap News 電子版は <http://www.coriell.org/ccr/hapmap.html> よりご覧いただけます。
ご関心のある追加情報もまた、国際 HapMap プロジェクトのウェブサイト <http://www.hapmap.org> よりご覧いただけます。

コミュニティへの継続的関与

HapMapドナーコミュニティのメンバーによる継続的関与を促すため、プロジェクトの各サンプル収集地域にコミュニティ諮問グループ(CAG)が設けられました。保管サンプルの管理役を務めるコーリエル医学研究所は、プロジェクトやサンプルについての情報のやり取りを改善する方法について、このCAGからの提案を歓迎しています。

これらの提案は、サンプルがHapMapの発展、および今後の遺伝子変異研究 (genetic variation studies) の両方に使用されるので、HapMapプロジェクトが終了した後も役に立つものになるでしょう。

「これらの将来的な研究がHapMapプロジェクト自体で提起されたリスクとは異なる新たなリスクを提起する可能性は低いと思われるかもしれませんが、コーリ



エル医学研究所ではこうしたすべての研究について、随時コミュニティに情報をお伝えしていくことに専心しています」とコーリエル細胞集積所ディレクターであるジェーン・ベック博士は述べています。このことを実施するべく、コーリエル医学研究所ではコミュニティのサンプルの配布先となった研究のすべてを記載したクオタ

リーレポートを各CAGに配布しています。

CAGはまた、情報をより広範囲の地元コミュニティに普及させていく上で、重要な役割を果たしています。CAGによっては、コミュニティの他のメンバーと非公式な形でプロジェクトについて議論したりHapMap Newsを配布するなど従来の連絡方法を用いています。

CAGの中には、その実行が可能な場所では、CAGメンバーのリストやCAGミーティングの議事録などに関連する情報を掲載したウェブサイトの作成を予定しているところもあります。

「いずれは、参加コミュニティ間での真の意味でのグローバル・エンタープライズとして、より強力な HapMap プロジェクトを築いていきたいと願っています」

-ワシントン D.C.(米国)にあるハワード大学 HapMap グループのリーダー、チャールズ・ロティミ博士 (Dr. Charles Rotimi)

HapMap や関連研究に関する出版物、遺伝子研究の倫理・法律・文化的側面を取り上げた論文や HapMap News のコピーもまた掲載されます。

コーリエル医学研究所では、ウェブサイトを維持したいものの十分な資金を持たないCAGに対して財務的支援を提供していま

す。これまでに、一つのウェブサイト <http://snp.ims.u-tokyo.ac.jp/CAG/JCAG/JCAG.html> が創設されました。さらなるウェブサイトが利用可能になった場合には、それらのURLが、今後のニュースレターに記載されます。これらはまた、コーリエル医学研究所のウェブサイト <http://www.coriell.org> および国際 HapMap プロジェクトのウェブサイト <http://www.hapmap.org> からもご覧いただけます。このような支援により、従来、ウェブ技術へのアクセスがほとんどなかった人々でもより積極的に研究にかかわり、世界の別の地域のドナーコミュニティについて学び、恐らく最終

的には、他のドナーコミュニティと直接コミュニケーションが確立できるように願っています。地元の協力者とともにナイジェリアやケニアでサンプル

収集を行った、ワシントンD.C.(米国)にあるハワード大学 HapMap グループのリーダー、チャールズ・ロティミ博士(Dr. Charles Rotimi)によれば、「いずれは、参加コミュニティ間での真の意味でのグローバル・エンタープライズとして、より強力な HapMap プロジェクトを築いていきたいと願っています」



Coriell Institute for Medical Research (コーリエル医学研究所)

403 Haddon Avenue

Camden, New Jersey 08103 USA

電話: 800-752-3805 (米国内) • 856-757-4822 (米国外)

ファクス: 856-757-9737

<http://www.coriell.org>