

Human Genome

# HUMAN GENOME PROJECT

**ヒトゲノム計画とは**  
— 新しい生物科学の出発点 —

## 親から子へ

“オギャー”産声は若い親の喜びであるとともに、国や人類の発展の基本でもあります。

電車のシートに座る両親と子供を見ると、両親は全く違った顔をしているのに、子供はどちらの親とも似ています。何度も見比べていると、だんだん両親の顔が似ているような気がしてくるまであります。

親から子へ、子から孫へ、昔から連続とつながる糸——それが遺伝です。母親の卵子と父親の精子が合体して受精卵ができます。そして、受精卵が細胞分裂を繰り返して、生まれるときには数兆もの細胞からなる子供になっているのです。私達はこのようなことをすでによく知っているのですが、遺伝の仕組みについて立ち入って考えてみると、やはりそれは大きな謎に包まれた現象なのです。私達が自分自身の身体や働きを理解するためには、遺伝子についてより深く知る必要があります。





## ヒトゲノム計画とは

人間の遺伝子のDNA配列を全て解析し、そこに書かれている情報の意味を明らかにする計画である。

## 遺伝と進化

19世紀の偉大な生物学者ダーウィンは「種の起源」という本を著し、生物は進化するということを指摘しました。現在では、人間を含めて全ての生物種がお互いに関係していて、過去にさかのぼると同じ祖先から発生していることが分かっています。

実は親から子への遺伝も生物種から生物種への進化も物質的には元はと言えば同じものに基礎を置いています。それが遺伝子です。

生物の細胞の中には核という部分があり、そこに染色体がたくわえられています。私達の身体を作る60兆の細胞の場合は46本の染色体を持っていて、その中に全ての遺伝情報が書き込まれています。

親の遺伝子が伝わって子供ができる一方で、遺伝情報の変化が積み重なって、ある生物種が別の生物種へと移っていくのです。



## ヒトからウイルスまで

「身体はだるいし、熱もあるらしい。今日はでかけるのはやめようかな。」こういう経験はどんな元気な人にもあるでしょう。病気は様々なものですが、その原因の多くは病原菌やウイルスなど生物的なものなのです。

ところで、ウイルスというのは私達の身体と比べれば、1千万分の1程度の本当に小さいものです。しかし、このウイルスも遺伝子を持っていて、私達の身体と同じ仕組みで（実は私達のからだの仕組みをちゃっかり利用しているのですが）、生きているのです。

ヒトの遺伝の仕組み（遺伝の情報からヒトができる過程）を理解するということは他の動物を始め、植物、細菌、さらにはウイルスまでの全ての生物の仕組みを理解することにつながっています。また、多くの生物のゲノムを調べることによって、人間の遺伝情報もより詳細に明らかになっていくのです。





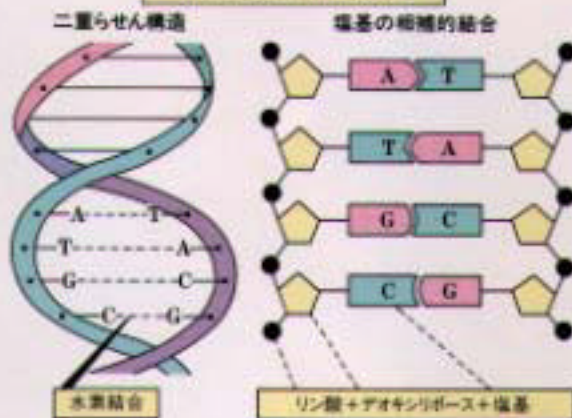
## 分子と情報

19世紀の化学者にドルトンという人がいます。この化学者は色々な実験を重ねて、分子がいくつかの原子の結合したものだということを明らかにしました。

今では私達人間も分子でできているということが分かっていますが、ドルトンの扱った分子と人間を作る分子の間には大きな違いがあります。つまり、私達を作る分子(DNAやタンパク質)はとても大きく、複雑です。そして、遺伝子の本体はDNAという巨大分子なのです。

DNAはアアニン(A)、チミン(T)、グアニン(G)、シトシン(C)という4つの単位(文字)がお互いつながってできていて、それら4種類の文字の配列の仕方が遺伝情報となっています。それでは生物という巨大で複雑なシステムを設計するのにどのくらいの数の文字が使われているのでしょうか？ヒトの場合は30億という膨大な数になりますが、これは新聞で約20年分に相当しています。ヒトの遺伝情報を完全に明らかにするにはこれを全て読んでしまう必要があるのです。

DNAの二重らせん構造



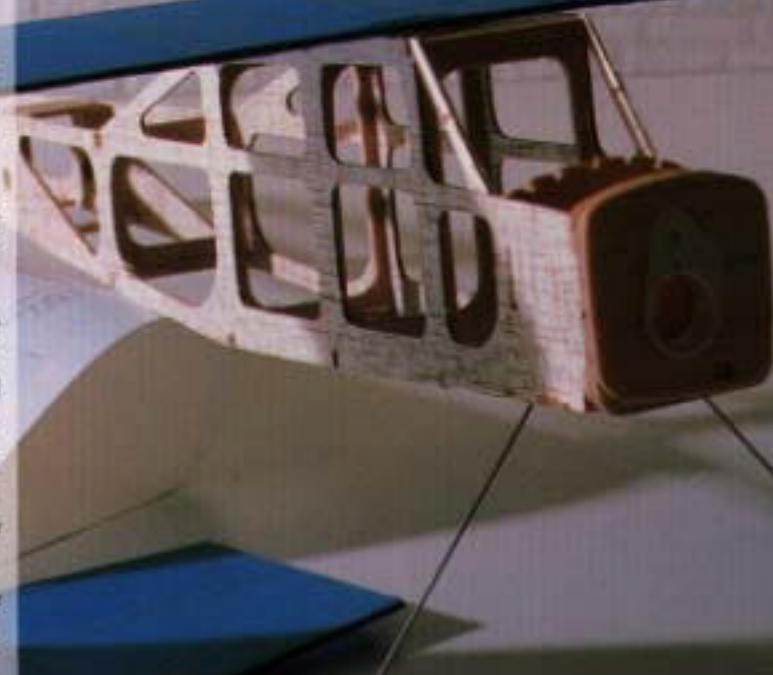


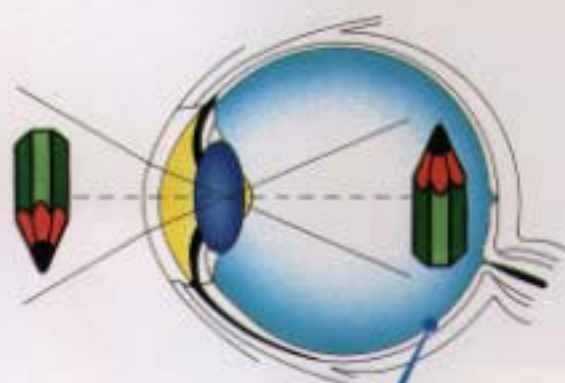
## 設計図から機械へ

模型飛行機を作るために、白い紙の上いくつもの絵を描いたり、部品の設計図を描いた経験のある人は多いのではないのでしょうか。また、模型飛行機のかわりに洋服のデッサンをする人もいるでしょう。

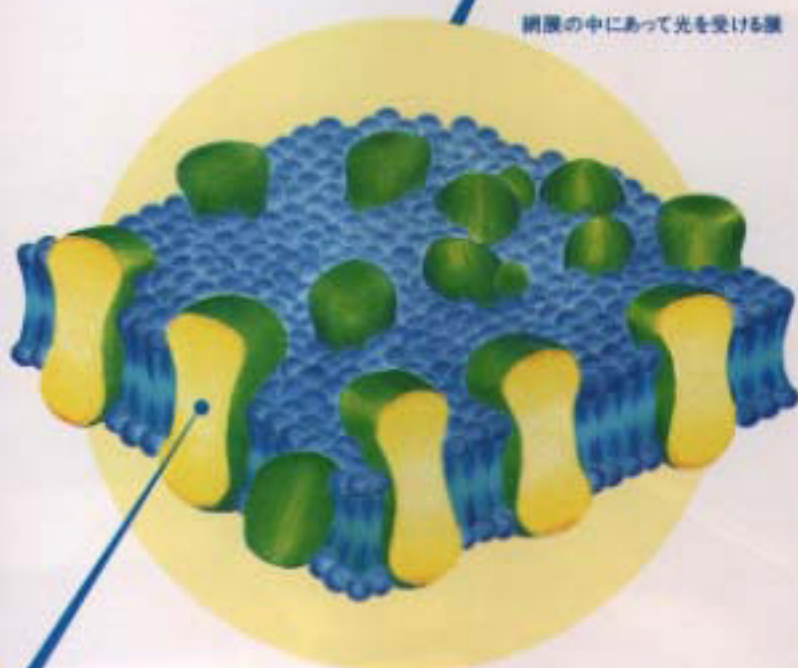
私達の細胞の中にあるDNAは私達を作るための設計図やデッサンになっています。紙の上の設計図はいくらでも書き直すことができるように、実はDNAの情報も書き換えることができますし、実際に進化の過程では大きな書き換えが無数に行われてきたのです。今、私達の接する多様な生物は自然が書いた設計図のコレクションでもあります。

ところで、DNAの配列には色々な種類の情報が書き込まれています。その中で最も大事な情報はタンパク質のアミノ酸配列がDNAの配列によって与えられているということです。タンパク質というのは、様々な生物機能を担う分子機械です。つまり、DNAの配列を明らかにするということは、生物の構造の仕組みを理解することにつながっていくのです。





網膜の中であって光を受ける膜



バクテリオロドプシンの立体構造  
(網膜のロドプシンと似ている)



ロドプシンのアミノ酸配列

MNGTEGPMFYYPFSNATGVV  
 RSPFEYFQYYLAEPWQFSML  
 AAYMFLLLIMLGPPINFLTLY  
 VTVQHKKLRLTPLNYILLNLA  
 VADLFMVLGGFTSTLYTSLH  
 GYFVFGPTGCNLEGFFATLG  
 GEIALWSLVVLAIERVVVC  
 KPMSNFRGGENHAIMGVAF  
 WVMALACAAPPLAGWSRYIP  
 EGMQCSGIDYYTLKPEVNN  
 ESFVIYMPVVHSTIPMIIIF  
 FCYGLVFTYKEAAAQQQES  
 ATTGKAEKEVTRMYIIMVIA  
 FLICWVVPYASVAFIIFTHOG  
 FNSGPIFMTIPAFFAKSAAI  
 YNPVIYIMMNKQFRNCMLTT  
 ICCGKNPLGDDDEASATVSKT  
 ETSQVAP

## 配列と機能

ワトソンとクリックはDNAの二重らせん構造を明らかにしました。彼らの研究は、分子のレベルから生物を詳細に調べることのできる可能性をはっきりと示しました。その後、すでに40年が経過し、多くの重要な遺伝子についてのDNA配列が次々と報告されつつあります。

機能を担うタンパク質についても多くの事実が積み重ねられています。タンパク質は本当に様々な生物機能を行っていますが、機能はそれに適した立体構造から生まれます。今では千種類近いタンパク質の立体構造が知られており、それに基づいて機能のメカニズムも次第に解明されつつあります。

2つの情報—配列と立体構造—には密接な関係があり、機能や立体構造の同じタンパク質では多かれ少なかれ配列にも類似性が見られます。進化の過程では配列が変化していこうとする強い傾向がありますが、多くの場合は機能に重要な部分の立体構造については配列がよく保存されているのです。このことを利用して、DNA配列の情報から直接生物機能を推定する道が開かれました。

配列、構造および機能の関係の例として、「見る」という機能の初期過程を図に示しました。そこでは網膜にあるロドプシンというタンパク質が活躍しています。



## 試験管からコンピュータへ

「研究室」という言葉からあなたは何を想像するでしょうか。白衣を着た人が試験管を持っている姿を思い浮かべるでしょうか。それともクーラーのきいた部屋でコンピュータのキーボードを叩いている人を想像するでしょうか。実はゲノムの研究というのは、この両方を本質的に含んでいます。

細胞内の染色体を取り出し、小さな断片に切り取り、断片を増幅して同じものをたくさん合成し、最後に断片のDNA配列を解析する。このような仕事は、試験管の中のDNAに対して様々な処理を加えることによって行われます。

一方、染色体の中の遺伝子の位置、断片の順番、DNAの配列、そのような大量のデータを保存し、多くの研究者が自由に利用できるようにすることはコンピュータなしでは不可能です。また、配列の情報はそれだけでは暗号ですので、暗号の解説を行わねばなりません。これもコンピュータの助けを借りて行われます。

ゲノムの研究では色々な分野の人々が密接に協力し合いながら学際的研究を行わねばなりません。









ヒトゲノム計画についてもっと詳しく知りたい方は下記までご連絡ください。  
**東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター**  
〒106 東京都港区白金台4-1 TEL:(03)3443-6111(内線511) FAX:(03)3440-6173



## ヒトゲノム計画と国際協力

バイオテクノロジーの進歩により、ヒトの全遺伝情報を解読することができるのではないかという話が、1985年頃になって急に現実味を帯びてきました。それを一番に国家プロジェクトとして開始したのは米国です。最初の人工衛星打ち上げでソ連に先を越された米国が、国家の威信をかけて有人月旅行を実現させたプロジェクトと対比して、ヒトゲノム計画を生物学のアポロ計画であるという人がいます。生物学の研究を個人ではなくプロジェクトとして行うこと、物理学や計算機科学など自然科学の他の分野の研究を結集させることは類似していますが、国家間の競争という見方は間違っています。ヒトゲノム計画は国際協力の下に進められており、そのためにHUGOという国際機関も設立されています。我が国では文部省、科学技術庁、厚生省、農水省の支援で研究が行われています。

## 重点領域研究「ゲノム情報」

ヒトゲノム計画の最終目標は30億のDNA文字列をすべて決定することです。これには15年くらいかかるだろうと言われています。しかしながら、文字列が決まればそれで終わりではありません。書かれている生物学的な意味を理解できなければ、文字列を本当に読み取ったことにはならないからです。文字列は実際には立体的な形をしたDNAやタンパク質分子を表しています。ゲノム解析をもたらす大量のデータをデータベース化し、並列処理や知識処理といった計算機科学の新しい方法を用いて、DNAやタンパク質の構造と機能に関する知識を体系化することにより、文字列の解釈が可能になると考えられます。文部省のヒトゲノム計画では、実験によるゲノム解析の実践だけでなく、このような情報解析技術の確立を目指した研究が行われています。これは重点領域研究「ゲノム情報」と呼ばれています。

## 新しい生物科学の出発点

20世紀の初頭に原子核や電子が発見されて以来、物理学の最先端は自然界を構成する基本粒子を求めて研究が行われてきました。そこでは大型加速器による国際共同研究プロジェクトが重要な役割を果たしています。一方、1953年にDNAの二重らせん構造が解明されて以来、生物学の最先端は分子のレベルで生命現象の様々な側面を明らかにしてきました。ヒトゲノム計画は新しい国際共同研究プロジェクトとして、生物の全体像に迫っています。21世紀には生物学も法則で記述できる学問になるかもしれません。少なくともヒトゲノム計画で解読されたDNAの文字列は、自然界を構成する基本分子に対する手取りかりを与えます。生命の起源と進化、生物個体の発生・分化・老化、脳の働きといった生物学の基本的な問題、がんや遺伝病など医学的な問題、我々人間自身が抱える社会的な問題に、新しい展望が開けようとしています。