

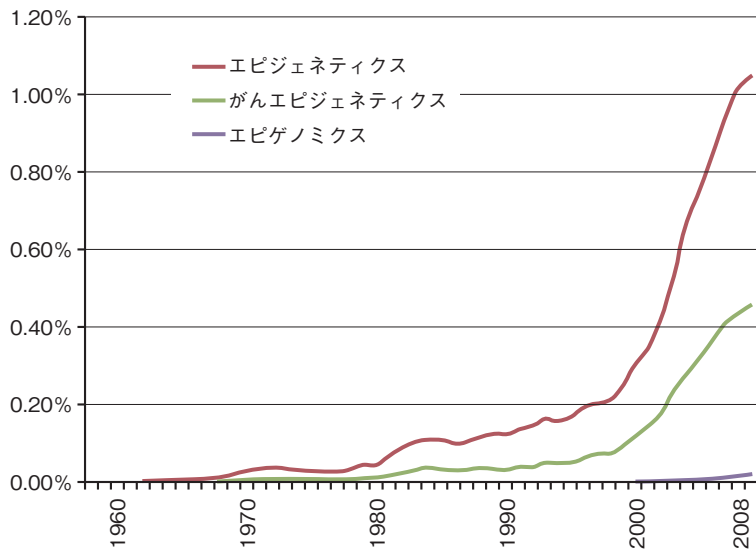
# 序

エピジェネティクス研究が拡大している。その理由は幾つもあるが、最大の理由はエピジェネティクスが「横串」の学問であることである。エピジェネティクスは遺伝子の使い方を決定し、記憶する装置であるために、発生・分化・リプログラミングなどの様々な生命現象に関与する。発生過程でエピジェネティック異常は、Beckwith-Wiedemann症候群、Rett症候群などの先天性疾患として現れる。また、リプログラミングに関与するので、再生医療・iPS細胞研究・生殖医療でも欠かせない概念になっている。薬事法上の「再生医療に関する指針（ガイドライン）」にも、エピジェネティクス解析が盛り込まれようとしている。

成体でも、エピジェネティクスは組織幹細胞から組織を維持し、環境に適切に応答、その結果を記憶するために、重要な役割を果たしている。エピジェネティック異常が誘発されれば、様々な不都合、即ち疾患が誘発されることが予測される。がんの分野では、そのモノクローナルな性質が故に、エピジェネティック異常の解析が先駆的に行われてきた。1980年代にゲノム全体の低メチル化、1990年代に異常DNAメチル化によるがん抑制遺伝子の不活化などが解明され、エピジェネティック異常ががん化に原因として関与することは疑いのないものになった。現在では、がんの診断・治療への応用は一部実用化され、予防への応用も試みられている。

そして、2010年、がん以外の疾患でも、エピジェネティック異常の存在が示され、原因となっている異常の同定へ向け、猛烈な研究が展開されている。米国NIHでは、2007年にRoadmapプログラムとしてアナウンスされ、エピゲノムの研究を多方面で展開し、神経・精神・代謝・アレルギー疾患など各種の後天的疾患の研究を強力に後押ししている。国際協調によるInternational Human Epigenome Consortiumも2010年、発足の予定である。

このダイナミックな動きは、関連する論文数からも読み取れる（次頁グラフ）。1980年代にがんへの関与が示唆され、一段増加している。がん抑制遺伝子のDNAメチル化異常による不活化が示された1990年代半ば以降、がんエピジェネティクスの論文が増加し、エピジェネティクス全体の45%程度に達している。さらに、2000年代に入り急増したのは、ヒストンコードが明らかになり、ヒストン修飾研究が大幅に増加したことに加え、がんエピジェネティクスが実用化に入って来たことを反映している。2008年に



は、エビジェネティクス関連の論文がついに1%を超える時代になった。エピゲノム関連の論文も0.01%を超え、新しい研究分野の誕生が感じられる。

このような大きな流れの中、本特集号『エビジェネティクスと疾患』が発刊される。本書が、これからエビジェネティクスを用いて何かの生命現象や疾患を研究しようとされる方、既にエビジェネティクス研究に携わっておられるが、少し専門外のことを知りたいと思われておられる方のお役に立てば、編者一同望外の幸せである。

2010年8月

牛島俊和，塩田邦郎，田嶋正二，吉田 稔