

序

遺伝統計学 (statistical genetics) は、遺伝情報と形質情報の因果関係を統計学の観点から検討する学問です。「なぜ、病気になるヒトとならないヒトがいるのだろうか?」、「どうして、ヒト集団には多様性が存在するのだろうか?」、私達の誰もがもつ普遍的な問いに答える学問として、遺伝統計学は発展してきました。古くはメンデルの遺伝の法則まで遡る歴史ある学問であり、ゲノム配列解読技術の発展に伴い、情報解析技術を駆使してヒト疾患の遺伝的背景や生命現象を網羅的に解明する学問へと変貌を遂げています。

現代の遺伝統計学における代表的な解析手法がゲノムワイド関連解析 (genome wide association study, GWAS) です。遺伝子変異と形質情報との関連をゲノムワイドに並列に検討するシンプルな解析手法ですが、ヒトゲノム情報の大規模化に伴い、疾患感受性遺伝子領域を同定する強力な手段として広く普及しています。すでに主要なヒト形質についてゲノムワイド関連解析がほぼ一通り実施され、疾患感受性遺伝子領域の網羅的なカタログが構築されています。1つの疾患感受性遺伝子を同定することに研究者が人生を賭けていた時代から、1つの論文に無数の感受性遺伝子が掲載される時代へと、斯くも早く移ろうとは、誰が想像していたでしょうか。

「いかにして大規模なゲノムワイド関連解析を実施するか」、これが昨今の疾患ゲノム研究における重要なトピックでした。一方でサンプルサイズの大規模化により説明可能な遺伝的背景の上限が報告されるなど、ゲノムワイド関連解析から得られる疾患感受性遺伝子の情報量は、右肩上がりのフェーズから抜け出しつつあるようです。今後はどうやってゲノムワイド関連解析の成果を解釈し、疾患病態の解明やゲノム創薬、個別化医療の社会実装へと活用していくべきか、生命医学研究の原点に立ち戻ったアプローチが必要とされる時代が到来しつつあります。

本書は、遺伝統計学を巡る最先端の研究活動の俯瞰を目的としています。第一線で活躍されている研究者の先生方を執筆陣に迎え、多彩な角度からゲノムワイド関連解析の次なる可能性について存分に語っていただきました。学問分野としての遺伝統計学の隆盛を感じさせるコンテンツとなったこと、企画者として嬉しく感じています。

本書のタイトルは、21世紀のはじめに刊行された遺伝統計学の良書である「ポストゲノム時代の遺伝統計学」(鎌谷直之/編)を参考にしています。本書が発行された2023年で、ヒトゲノムの解読が最初に宣言されてからちょうど20年を迎えましたが、この20年間で遺伝統計学は大きな変貌を遂げました。次の20年間でも想像を超える進化が期待され、次世代の新しい「ポスト〇〇時代の遺伝統計学」が語り継がれていくのだと思います。本書がそのときに皆様の記憶に残っているような本になれば幸いです。

2023年4月

岡田随象