

KDDI総合研究所 R&A
June 2023

人生 100 年時代の次世代バイオマーカー

過去の生活から未来の健康まで映すエピゲノムの可能性

執筆者 永田雅俊 / 中村みゆき

KDDI 総合研究所 ライフサイエンス研究所 健康医療グループ

■ サマリー

人生100年時代を迎え、生活習慣病等の疾患対策や健康づくりが注目されている中、昨今ではDNA解析で得られたゲノムの情報から、遺伝的な特定疾患への罹患リスクやその人の体質など、健康に関する先天的な情報を幅広く調べることが可能となってきた。

DNA解析技術の進展には目覚ましいものがあるが、DNA解析で得られるものは、ゲノムのように先天的に決まった情報だけではない。エピゲノムと呼ばれる後天的にゲノムのはたらきのオン・オフを決める情報までがわかるようになってきた。

そのエピゲノムの一部には過去の生活習慣や生活環境の影響の積み重ねが表れることから、その状態を知ることによって健康管理に活かせるという特徴がある。また、エピゲノムの情報をもとに、生体内の老化を示す指標、すなわち生物学的年齢を算出することも可能である。海外ではエピゲノムをバイオマーカーとして健康状態の評価に活用しようとする動きもあり、エピゲノムの検査サービスも既に始まっている。

本稿ではエピゲノムに焦点を当て、まず、エピゲノムとは何かについてゲノムと合わせて解説する。エピゲノムはヘルスケア領域でどう役立つのか、どんな未来が考えられるのか、最新の研究動向や海外のエピゲノム検査サービスの事例を取り上げながらエピゲノムの持つ可能性を紹介する。

▶▶ キーワード

エピゲノム／バイオマーカー／エピゲノム検査サービス／DNAメチル化／Epigenetic clock

▶▶ 地域

世界

KDDI総合研究
調査レポート R&A

人生 100 年時代の次世代バイオマーカー

過去の生活から未来の健康まで映すエピゲノムの可能性

	サマリー	02
	キーワード/地域	
1	はじめに	04
2	エピゲノムとは	04
3	エピゲノムからわかること	05
	3-1 生活習慣・生活環境	05
	3-2 生物学的年齢	07
4	エピゲノム情報を用いたサービス動向	08
	4-1 エピゲノム検査サービス	08
	4-2 エピゲノム検査を活用した既存事業への活用	10
	4-3 検査サービス事業者に求められるもの	10
5	今後の展望	11
6	終わりに	11

1 はじめに

分子生物学の発展とコンピュータを含む情報技術の進歩に伴い、様々な生体情報の研究が進んでいる¹。特にDNAの解析では、かつて何年もかかっていたヒトの全ゲノムのシーケンス（DNAの塩基配列）の解析が、現在ではわずか数日で行えるまでになり、必要なコストはこの20年で10万分の1になった²。これにより、ゲノムの持つ先天的な情報（遺伝的な特定疾患への罹患リスクや体質、あるいは祖先のルーツに関する情報など）を比較的安価に調べられるようになった。一般消費者向けにもゲノムの検査サービスは既に商用化され、2019年には世界全体で2,600万人が検査を受けたともいわれている³。

DNA解析によるゲノムの解明には目覚ましいものがある

が、生体内のDNAから分かることはゲノムの持つ先天的な情報ばかりではない。これまでの研究から、生活習慣や生活環境によってDNA上の情報が書き換わることが明らかとなり、またその情報はエピゲノムと呼ばれる後天的にゲノムのはたらきのオン・オフを決める情報であることが分かってきた。加えてエピゲノムの情報を解析することで、生体内の老化を示す指標、すなわち生物学的年齢を算出することも可能となっている。

本稿ではこのエピゲノムに焦点を当て、エピゲノムの解説に加え、ヘルスケア領域でエピゲノムはどう役立つのか、どんな未来が考えられるのか、最新の研究動向や海外のエピゲノム検査サービスの事例を交えて紹介する。

【図表1】用語説明

用語	説明
DNA	デオキシリボ核酸 (DeoxyriboNucleic Acid)。生物の遺伝情報を担う物質 (高分子化合物)。4種類の塩基 (アデニン(A), チミン(T), グアニン(G), シトシン(C)) の配列 (塩基配列) で主に構成される。DNAの塩基配列には遺伝情報を持つ領域と持たない領域とがある。
遺伝子	DNAの塩基配列のうち、遺伝情報をもつ領域。生物の設計図に相当する。ヒトの場合、遺伝情報を持つ領域はDNA塩基配列全体の数%、遺伝子の領域は約2万個あるといわれている。
ゲノム	DNA上にある全ての遺伝情報 (遺伝子が持つ遺伝情報も含む)。先天的な情報であり、その生物に必要な遺伝情報全体を指す。
エピゲノム	遺伝子のはたらきのオン・オフを決める情報。DNAの塩基配列に修飾されたメチル基等がその情報にあたり、後天的に変化する。このようなエピゲノムの働く仕組みはエピジェネティクスと呼ばれる。

2 エピゲノムとは

私たちの身体を構成する器官・細胞は元々一つの受精卵がDNAをコピーしながら増えたものなので、基本的には個々の器官・細胞は同一のゲノムの情報 (同一のDNAの塩基配列) を持っている。しかし、それぞれの器官・

細胞では形状も働きも全く異なるように、機能するゲノムの情報には違いがある。エピゲノムとは、ゲノムの働きのオン・オフを決める情報で、「エピ」という接頭語はギリシャ語で「上」を意味するepiからきた用語である。

¹ <https://sitn.hms.harvard.edu/flash/2019/the-computer-science-behind-dna-sequencing/>

² <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/DNA-Sequencing-Costs-Data>

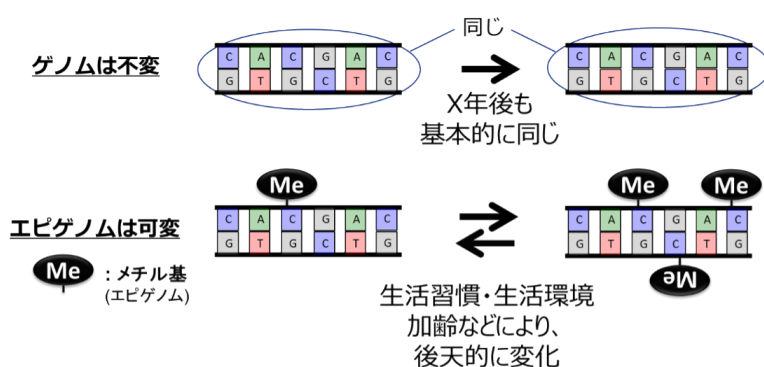
³ https://store.businessinsider.com/products/the-rise-of-genetic-testing-in-healthcare?_pos=1&_sid=faf837294&_ss=r&r=JP

エピゲノムの情報は、DNAの塩基配列に修飾されたメチル基等によって表現される。DNAの塩基配列にはメチル基等による化学的修飾を受ける部位が多数あり、化学的修飾を受けることでその部位の構造的・機能的変化が生じる。この化学的修飾の仕組みにより、生物の器官・細胞で適切なタイミングで遺伝情報が読み取られ（異なる遺伝子の発現）、当該器官・細胞で適切なタンパク質等が生成される。メチル基による化学的修飾を受けることをDNAメチル化、受けた部位をDNAメチル化サイト⁴と呼ぶ。DNAメチル化はこのように遺伝子の発現の調節に関わっており、遺伝情報の読み取りのオン・オフを調節する

ことから、スイッチのような役割を果たすともいえる。

基本的には突然変異のようなエラーを除けば、DNAの塩基配列自体は変化することはない。一方、DNAメチル化サイトの大部分は長期間にわたって安定的ではあるが、一部は可逆的である（図表2）。特に生活習慣や生活環境等によって変化するDNAメチル化サイトがあり、それらを調べることによって過去の生活習慣や生活環境等の影響を推定することが可能となる。また、エピゲノムの情報から、年齢や生体内の老化を示す指標を算出することも可能である。

【図表2】ゲノムとエピゲノムの特徴



出典：筆者作成

3 エピゲノムからわかること

《3-1》生活習慣・生活環境

上述のように、エピゲノムは生活習慣・生活環境によって生涯を通じて変化する部位を含むため、それらに対するバイオマーカーとして用いることもできる。これまでの研究から、喫煙をはじめ、飲酒、食事、運動といった

生活習慣や生活環境もエピゲノムに影響することがわかっている^{5,6,7}。特に喫煙との関連については多くの研究が行われている。

⁴ DNA上のメチル化された部位を指す。主にDNAがメチル化されるのはC（シトシン）とG（グアニン）が順に並んだ場合で、そのような部位はCGサイトまたはCpGサイトなどと呼ばれる。ヒトの場合、およそ2,800万程度のCGサイトがDNA上に存在する。

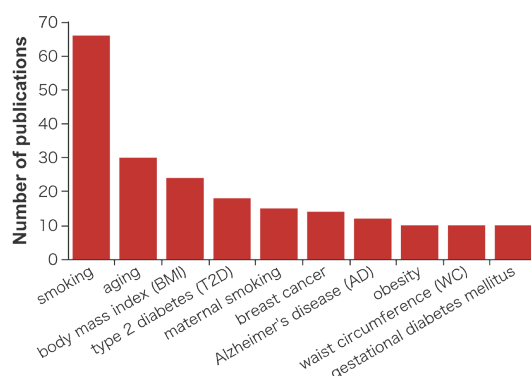
⁵ Quach A, Levine ME, Tanaka T, Lu AT, Chen BH, Ferrucci L, Ritz B, Bandinelli S, Neuhaus ML, Beasley JM, Snetselaar L. Epigenetic clock analysis of diet, exercise, education, and lifestyle factors. *Aging (Albany NY)*. 2017 Feb;9(2):419-446.

⁶ Declerck K, Berghe WV. Back to the future: epigenetic clock plasticity towards healthy aging. *Mechanisms of ageing and development*. 2018 Sep 1;174:18-29.

⁷ Dhingra R, Nwanaji-Enwerem JC, Samet M, Ward-Caviness CK. DNA methylation age—environmental influences, health impacts, and its role in environmental epidemiology. *Current environmental health reports*. 2018 Sep;5(3):317-27.

【図表3】エピゲノムと形質⁸についての論文報告数

TOP 10 Traits

出典: National Genomics Data Center⁹

図表3は、エピゲノムに関する論文情報を取りまとめているNational Genomic Data Centerが公開している情報で、形質との関連が報告された2010年から2022年の論文について集計したものである。この図表の通り、一番多く報告されているのは喫煙である¹⁰。喫煙に関する最近のメタ解析¹¹では、コホート研究¹²の参加者約16,000人分の解析から、18,760箇所のDNAメチル化サイトで、喫煙者と非喫煙者でDNAメチル化状態が異なっていたと報告された¹³。一般に、ある人が喫煙しているか調べるには、尿や唾液からニコチン代謝物のコチニン検査が行われるが、数日間禁煙していると検出できなくなってしまうため、喫煙者が一時的に禁煙しているだけなのか真に非喫煙者なのか見極めるのは難しい。一方、タバコの喫煙

に関連するDNAメチル化サイトの中には、喫煙の影響が何年も持続するものもあるため、生涯の喫煙量を示す安定したバイオマーカーとなる¹⁴。近年喫煙者に普及してきた加熱式タバコでも同様に、DNAメチル化の変化が報告されている¹⁵。他にも、食事の関連でコーヒーやお茶の摂取量との関連が報告されている。ヨーロッパ人とアフリカ系アメリカ人の祖先を持つ15,789人のコホート参加者を対象とした解析からは、コーヒーの摂取と関連して、有意水準を超える11のDNAメチル化サイトが検出された¹⁶。

また、生活習慣とは異なるが、一部のDNAメチル化サイトはがんの発生にも関わっている¹⁷。肝臓がんや胃がんの慢性炎症関連がんでは異常なDNAメチル化が認められ

⁸ 生物のもつ性質や特徴のこと。例えば、喫煙、年齢等も形質に含まれる。

⁹ <https://ngdc.cncb.ac.cn/ewas/statistics>

¹⁰ Xiong Z, Li M, Yang F, Ma Y, Sang J, Li R, Li Z, Zhang Z, Bao Y. EWAS Data Hub: a resource of DNA methylation array data and metadata. *Nucleic Acids Research*. 2020 Jan 8;48(D1):D890-5.

¹¹ 過去に報告された論文から多数の研究データを統合して統計解析すること。一般に、メタ解析で得られる結果は、論文の中では最も科学的根拠が高いものと位置付けられる。

¹² 特定の地域住民や同じ年に生まれた人等の集団を対象として、健康状態の変化を一定期間追跡調査することで、疾病と要因の関連を調べるための研究。

¹³ Zong D, Liu X, Li J, Ouyang R, Chen P. The role of cigarette smoke-induced epigenetic alterations in inflammation. *Epigenetics & Chromatin*. 2019 Dec;12(1):1-25.

¹⁴ McCartney DL, Stevenson AJ, Hillary RF, Walker RM, Birmingham ML, Morris SW, Clarke TK, Campbell A, Murray AD, Whalley HC, Porteous DJ. Epigenetic signatures of starting and stopping smoking. *EBioMedicine*. 2018 Nov 1;37:214-20.

¹⁵ Ohmomo H, Harada S, Komaki S, Ono K, Sutoh Y, Otomo R, Umekage S, Hachiya T, Katanoda K, Takebayashi T, Shimizu A. DNA Methylation Abnormalities and Altered Whole Transcriptome Profiles after Switching from Combustible Tobacco Smoking to Heated Tobacco Products. *Cancer Epidemiology and Prevention Biomarkers*. 2022 Jan 1;31(1):269-79.

¹⁶ Karabegović I, Portilla-Fernandez E, Li Y, Ma J, Maas SC, Sun D, Hu EA, Kühnel B, Zhang Y, Ambatipudi S, Fiorito G. Epigenome-wide association meta-analysis of DNA methylation with coffee and tea consumption. *Nature communications*. 2021 May 14;12(1):1-3.

¹⁷ Feinberg AP, Tycko B. The history of cancer epigenetics. *Nature Reviews Cancer*. 2004 Feb;4(2):143-53.

ることが多く、がんの発生や進行にも関連している。例えば、ピロリ菌感染は胃がんの主な危険因子として知られているが、これはピロリ菌感染によって異常なDNAメチル化が誘導され、がん抑制遺伝子の機能に異常が生じることがでがんが引き起こされると考えられている¹⁸。生活環境については、妊娠前から小児期・発達期にかけての生活環境が、その後の成人期の健康や疾患発症に影響することがある。有名な事例として、第二次世界大戦終期に起きたオランダ飢饉がある。占領下におかれたオランダの一部地域では、約半年間にわたり極端な食料調達困難な環境が続いた。その間妊娠中で影響を受けた胎児は、出生後さまざまな疾病の発症リスクが上昇していた。このような

発育期の環境変化による影響が、将来の疾病発症に関わるとする概念は、Developmental Origin of Health and Disease (DOHaD) 学説として知られている¹⁹。このメカニズムの一つとして、胎生期・発達期における環境がエピゲノムの変化をもたらし、それが長期間にわたって記憶・維持されるためと考えられる。実際、オランダ飢饉を経験された方のDNAメチル化状態を調べた研究からは、成長と代謝に関連する遺伝子領域で、対照群と比べてDNAメチル化状態に違いがあることが報告されている²⁰。このような妊娠前から小児期・発達期までの生活環境がその後と与える影響についても、エピゲノムを通じて影響する仕組みが明らかになりつつある²¹。

《3-2》生物学的年齢

エピゲノムは時間的な変化、すなわち加齢によっても変化する。そのため、過去の生活習慣のバイオマーカーとなるだけでなく、将来の予測にも役立つことが期待されている。近年、Epigenetic clockと呼ばれる計算モデルにより、DNA中の複数のDNAメチル化サイトから実年齢または生物学的な年齢の測定が試みられている²²。ここで、生物学的年齢とは生体組織の機能的な能力・老化の度合いを表す指標を指す。これまでにも生物学的年齢として様々な計算モデルが提案されてきているが、中でもDNAメチル化サイトを用いたEpigenetic clockは老化との関連を表すものとして有力視されている²³。

初期のEpigenetic clockは実年齢を予測するように学習したアルゴリズムで開発された。Epigenetic clock

は複数の研究グループから提案されているが、計算に用いるDNAメチル化サイトはそれぞれ異なっており、同じ人を対象にしても算出される年齢の値は異なってくる。これはEpigenetic clockのモデルごとに加齢に関する異なる側面を見ているためと考えられるが²⁴、このことが生物学的年齢と捉える際の解釈を難しくしている。そこで、近年では、年齢を予測するのではなく、老化に関連すると考えられてきた血液検査値や検査値の経年変化を参考にしたモデルも登場している。これらは第2世代Epigenetic clockと呼ばれ、疾病発症や死亡情報を含む長期的な追跡を行っているコホートデータを用いることで、初期のEpigenetic clockと比べてより生物学的年齢としての情報、すなわち老化に関連する健康リスクを推定しやすくなっている²⁵。

¹⁸ Hattori N, Ushijima T. Epigenetic impact of infection on carcinogenesis: mechanisms and applications. *Genome medicine*. 2016 Dec;8(1):1-3.

¹⁹ 張田豊. Developmental Origin of Health and Disease (DOHaD) 学説と腎臓. *日腎会誌*. 2017;59(8):1240-3.

²⁰ Tobi EW, Goeman JJ, Monajemi R, Gu H, Putter H, Zhang Y, Sliker RC, Stok AP, Thijssen PE, Müller F, Van Zwet EW. DNA methylation signatures link prenatal famine exposure to growth and metabolism. *Nature communications*. 2014 Nov 26;5(1):1-4.

²¹ 加藤久典. 胎児期の栄養が生活習慣病の発症に及ぼす影響のエピゲノム解析. *Journal of Japanese Biochemical Society*. 2021 Feb 25;93(1):77-81.

²² Oblak L, van der Zaag J, Higgins-Chen AT, Levine ME, Boks MP. A systematic review of biological, social and environmental factors associated with epigenetic clock acceleration. *Ageing research reviews*. 2021 Aug 1;69:101348.

²³ Komaki S, Nagata M, Arai E, Otomo R, Ono K, Abe Y, Ohmomo H, Umekage S, Shinozaki NO, Hachiya T, Sutoh Y. Epigenetic profile of Japanese supercentenarians: a cross-sectional study. *The Lancet Healthy Longevity*. 2023 Feb 1;4(2):e83-90.

²⁴ Liu Z, Leung D, Thrush K, Zhao W, Ratliff S, Tanaka T, Schmitz LL, Smith JA, Ferrucci L, Levine ME. Underlying features of epigenetic aging clocks in vivo and in vitro. *Aging cell*. 2020 Oct;19(10):e13229.

²⁵ McCrory C, Fiorito G, Hernandez B, Polidoro S, O' Halloran AM, Hever A, Ni Cheallaigh C, Lu AT, Horvath S, Vineis P, Kenny RA. GrimAge outperforms other epigenetic clocks in the prediction of age-related clinical phenotypes and all-cause mortality. *The Journals of Gerontology: Series A*. 2021 May;76(5):741-9.

4 エピゲノム情報を用いたサービス動向

【4-1】エピゲノム検査サービス

海外では消費者向けにエピゲノムの検査サービスが始まっている。生活習慣・生活環境の影響を対象としているものは少ないが、生物学的年齢を取り扱う検査サービスが近年多く登場している。ここではインターネット上で公開されている14社のサービス内容について概観し、その内、Epimorphy社、Muhdo Health社、EpigenCare社の3社のサービスについて紹介する。今回調査した14社のうち13社で生物学的年齢を取り扱う検査サービスを

提供していた(図表4)。これらの検査サービスは、各社で対象としているマーカーやレポート内容に違いがあり、価格も\$99~\$499で幅がある。多くは唾液を採取して郵送するタイプで、サービス利用は事業者所在地の国内かその近隣国の居住者に限られている。生物学的年齢はゲノム検査と異なり、生活習慣の改善と合わせて継続的にモニターするような使われ方が想定され、サブスクリプションサービスを提供しているものもみられた。

【図表4】エピゲノム検査サービス一覧

会社名(所在地)	主なサービス	検体	料金	備考
Epimorphy (US)	生物学的年齢	血液尿	\$299	● Horvath博士のEpigenetic clockモデルを使用 ● メタボ指標や一部の遺伝子型も測定
Elysium Health (US)	生物学的年齢	唾液	\$499	● Illumina社の特別仕様プラットフォームで10万サイト以上を解析 ● 第2世代Epigenetic clock ● サブリ販売と連携
TruDiagnostic (US)	生物学的年齢 老化速度	血液	\$499 \$229	● Illumina社の汎用測定プラットフォームで85万サイトを解析 ● 第2世代Epigenetic clock ● テロメア長 ²⁶ や老化速度など複数の老化指標をレポート
NOVOS (US)	生物学的年齢	血液	\$349	● Illumina社の汎用測定プラットフォームで85万サイトを解析 ● 第2世代Epigenetic clock ● テロメア長や老化速度など複数の老化指標をレポート ● サブリ販売と連携
Toolbox Genomics (US)	生物学的年齢	唾液	\$273	● 遺伝子検査(\$199)とのセット(\$299)もあり
TruMe (US)	生物学的年齢	唾液	\$99	● 測定サイトは9箇所と少ないが、結果は1、2週間でレポート
EpigenCare (US)	スキンケア	顔の皮膚表面	Standard: \$99 Advanced: \$399	● 2019年からサービス開始 ● 皮膚関連遺伝子のDNAメチル化状態から現在の肌質をプロファイリング
Chronomics (UK)	生物学的年齢	唾液	£199	● 2018年からサービス開始 ● 身体の代謝状態と喫煙・大気汚染による影響もレポート
Muhdo (UK)	生物学的年齢	唾液	£249	● ゲノム検査や記憶、目耳の年齢、炎症スコアなどもあり ● 医師とのオンライン相談サービスあり
TransformNow Health (UK)	生物学的年齢	唾液	£199	● Muhdo社と同様なUIのアプリでレポート
DoNotAge (UK)	生物学的年齢	唾液	£199	● 記憶や目耳の年齢、炎症スコアなど50以上の結果をレポート ● 年間2回受けられるサブスクリプションは£398/年
MoleQlar (ドイツ)	生物学的年齢	唾液	€199.95	● HKG Epitherapeuticsの製品を使用 ● サブリ販売と連携
HKG Epitherapeutics (香港)	生物学的年齢 喫煙影響	唾液	\$199 \$99	● カナダにもオフィスがあり、カナダでは259CND ● DNAメチル化状態からのがんの検知技術も保有
SRW Laboratories (ニュージーランド)	生物学的年齢	唾液	\$370	● 2021年から販売開始 ● サブリ販売と連携

(表注) 料金等は2023年6月8日確認

²⁶ 染色体の末端にある構造はテロメアと呼ばれ、細胞分裂によって短くなることから、老化との関連があるとされている。テロメア長はテロメアの長さのことを指す。

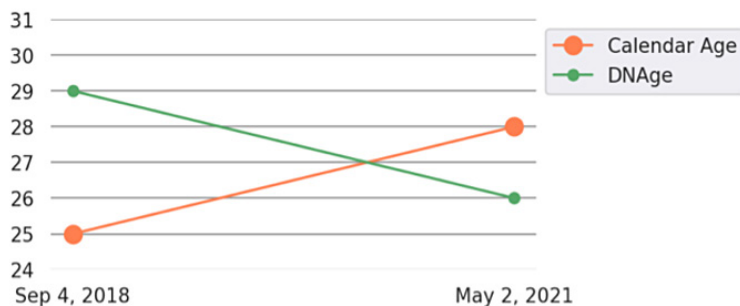
生物学的年齢の検査サービスmyDNAge²⁷を提供しているEpimorphy社は、老化研究で著名なSteve Horvath博士のEpigenetic clockモデルをベースとした独占ライセンスを所有している。検体は血液タイプと尿タイプに対応しており、血液は穿刺器具(ランセット)を用いて指先から微量を採取する(図表5)。

英国のMuhdo Health社は2019年頃からエピゲノムからの生物学的年齢の検査サービスを提供しており、検体は唾液を採取して郵送する。結果はスマホアプリ上でレポートされ、DNAメチル化による生物学的年齢のほか、目、耳、記憶に対する年齢や炎症性スコア等が含まれる(図

表6)。また、遺伝子検査キット(£125)も販売しており、医師によるオンライン相談サービス(£19.99/月)も行なっている。

ニューヨークを拠点とするEpigenCare社のエピゲノム検査サービスSKINTELLIでは、肌質の状態を評価して、その人に最適なスキンケアブランドを提案する。検体は左右の目元と額にパッチを貼り付けて採取し、チューブに入れて郵送する(図表7)。結果は、肌の老化、保湿、色素沈着などといった8種類の肌質指標を1-100のスコア形式で提示し、さらに、肌を最適な状態に保つためにどのスキンケアアイテムを使えばよいのかを提案する。

【図表5】 検査キットと検査結果レポートのイメージ (Epimorphy社)

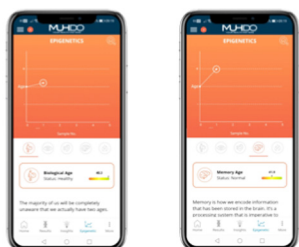


To monitor your DNAge changes, our scientific advisors recommend retesting 6-12 months after your original test.



出典: Epimorphy, LLC²⁷

【図表6】
検査結果レポートのイメージ (Muhdo Health社)



出典: Muhdo Health Ltd.²⁸

【図表7】
検査キットのイメージ (EpigenCare社)



出典: EpigenCare Inc.²⁹

²⁷ <https://www.mydnage.com/>

²⁸ <https://muhdo.com/>

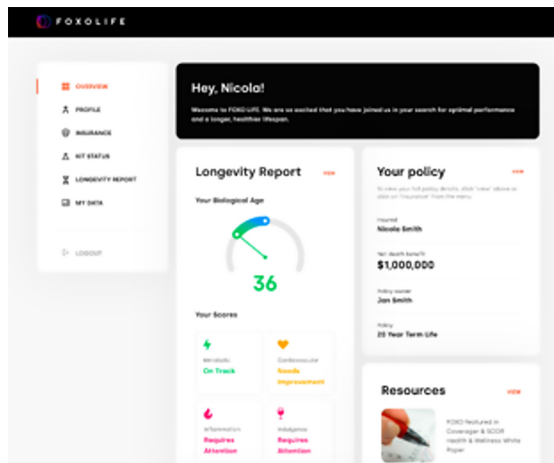
²⁹ <https://www.epigenecare.com/>

《4-2》エピゲノム検査を活用した既存事業への活用

ここまで見てきたように、今後もエピジェネティクス研究が進むことで、エピゲノムの検査を通じて健康状態や生活習慣に関する定量化が可能となると考えられる。そのため、保険事業に活用しようとする動きもみられる。例えば、一部の保険会社では、申込者が喫煙しているかどうかを判断するためにエピゲノム検査が利用できるとみている³⁰。先に紹介したように、喫煙に関連するDNAメチル化マーカーの中には禁煙後も年単位で持続するものもあるため、中長期的な喫煙影響を評価するのに適している。

AIとエピゲノム情報を利用して生命保険の引受を行う米国のFOXO Technologies社では、Epigenetic clockを用いた生物学的年齢を保険商品に用いようとする研究を進めている(図表8)。顧客のエピゲノム情報から生活習慣や死亡リスクを把握できれば、健康と長寿のためのアドバイスや、より適した保険商品の提案につなげることができると思われる。

【図表8】検査結果のイメージ (FOXO Technologies社)



出典：FOXO Technologies Inc.³¹

《4-3》検査サービス事業者に求められるもの

エピゲノム情報の活用には、倫理的、法的、データガバナンスとプライバシー保護といった懸念もある。従来からの遺伝子検査においては、「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン(経済産業省、平成16年12月策定、令和4年3月改正)」³²が定められており、業界全体でも自主基準³³を設けてガイドラインの遵守が図られてきた。エピゲノム検査においても、国内でサービスが実施される際には同様な枠組みでのルール適用がセットで求められていくと考えられる³⁴。個人情報保護という観点では、エピゲノム情報も個人関連情報として個人情報保護法の保護の対象であ

り、研究目的でも利用される場合には「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」の遵守が求められる³⁵。DNAメチル化は可逆的であるため、エピゲノム検査は遺伝子検査で判明する個人情報とは基本的に異なる性格を持っているが、生活習慣や生物学的年齢などのプロフィールもまた個人に強く結びついた情報であるため、個人識別性の高い情報になり得る³⁶。そのような点を踏まえて、消費者向けにはプライバシーポリシーやデータの二次利用に関する十分な説明がなされなければならない³⁷。

³⁰ Epigenetics: A White Paper on Technology and Innovation, Society of Actuaries, September 2020

<https://www.soa.org/globalassets/assets/files/resources/research-report/2020/epigenetics-underwriting-report.pdf>

³¹ <https://foxotechnologies.com/longevity-insurance/>

³² <https://www.meti.go.jp/press/2021/03/20220323002/20220323002-1.pdf>

³³ <https://aogi.jp/wp-content/uploads/2021/10/%E3%80%90AGI%E3%80%91%E8%87%AA%E4%B8%BB%E5%9F%BA%E6%BA%96%E6%94%B9%E5%AE%9A%E7%AC%AC4%E7%89%8820211001.pdf>

³⁴ 経済産業省、「DTC遺伝子検査ビジネス事業者に対するガイダンス(仮)」の検討の方向性について

https://www.meti.go.jp/shingikai/mono_info_service/dtc/pdf/001_07_00.pdf

³⁵ 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 ガイダンス(令和3年4月16日(令和4年6月6日一部改正))

https://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/healthcare/downloadfiles/igaku/sisin_20220310/guidance_20220606.pdf

³⁶ Dupras C, Beauchamp E, Joly Y. Selling direct-to-consumer epigenetic tests: are we ready?. *Nature Reviews Genetics*. 2020 Jun;21(6):335-6.

³⁷ Knoppers T, Beauchamp E, Dewar K, Kimmins S, Bourque G, Joly Y, Dupras C. The omics of our lives: practices and policies of direct-to-consumer epigenetic and microbiomic testing companies. *New Genetics and Society*. 2021 Oct 2;40(4):541-69

5 今後の展望

海外で先行しているエピゲノムの検査サービスは、国内でも同様に広がっていくと考えられる。ゲノム検査の場合は生涯に何度も検査するユースケースはあまり多くないであろうが、エピゲノムの場合は生活習慣との関わりがあるため、検査の頻度が高くなる可能性は大きい。そのような点で、ゲノム検査以上の市場規模が期待できる。

また、今後さらにエピゲノム情報と環境・生活習慣との関係が明らかになっていくことで、エピゲノムの検査結果をライフスタイルに取り入れていく人々が現れるかもしれない。近年ウェアラブル端末を使って睡眠や運動の記録をとる人も珍しくないが、そこにエピゲノム検査を組み合わせることで、生活習慣をDNAレベルでモニタリングするこ

ともできるはずである。例えば、運動不足の影響がDNAメチル化に表れてないかチェックしたり、望ましいDNAメチル化状態を維持するための睡眠時間を把握したり、といったことも考えられる。Epigenetic clockの生物学的年齢を指標としたアンチエイジングや、生物学的年齢を参考に保険や介護、年金を含むライフプランを選択する、といったことも行われるようになるかもしれない。また、遺伝子検査にエピゲノム検査を合わせることで、遺伝と環境の両面から健康状態や疾病の予兆をより正確にモニタリングすることができるようになれば、個々人の健康のために最適なライフスタイルを見つける手助けになるだろう。

6 終わりに

本稿では、エピゲノムの特徴と、エピゲノム検査に関する海外のサービス事例を紹介した。エピゲノムには過去の環境影響の積み重ねが現れていることから、その状態を知ることで健康管理に生かせるという特徴がある。現時点では学術的にはまだ研究段階のものも多いが、今後さらにエピゲノム情報と環境・生活習慣との関係が明らかにな

っていくことで、エピゲノム検査結果がライフスタイルに取り入れられるようになる可能性もある。また、エピゲノムの検査により、本人が気づいていない生活習慣の特徴や生物学的年齢が判るとなれば魅力的なサービスになり得るとともに、国内外で昨今求められている健康寿命の延伸にもつながるのではないだろうか。

執筆者プロフィール



永田雅俊（ながたまさとし）

KDDI総合研究所 ライフサイエンス研究所 健康医療グループ

大阪大学大学院生命機能研究科修士課程修了。KDDI入社後、インターネット設備の運用・保守業務を経て、2015年からKDDI総合研究所でヘルスケア領域の研究開発に従事。現在は、ゲノム・エピゲノムデータ等の生体情報を用いた、疾病予防や健康増進に関する研究を担当。2020年より岩手医科大学医学研究科 社会人博士課程に在籍



中村みゆき（なかむらみゆき）

KDDI総合研究所 ライフサイエンス研究所 健康医療グループ

北海道大学理学院修士課程修了、国立遺伝学研究所（総合研究大学院大学）にて博士(遺伝学)取得後、奈良先端科学技術大学院大学、スウェーデン農業科学大学での博士研究員を経て、2020年より現職。研究テーマは、エピジェネティクス、植物の発生、クロマチン動態、トランスポゾン