

Sci-up.v8

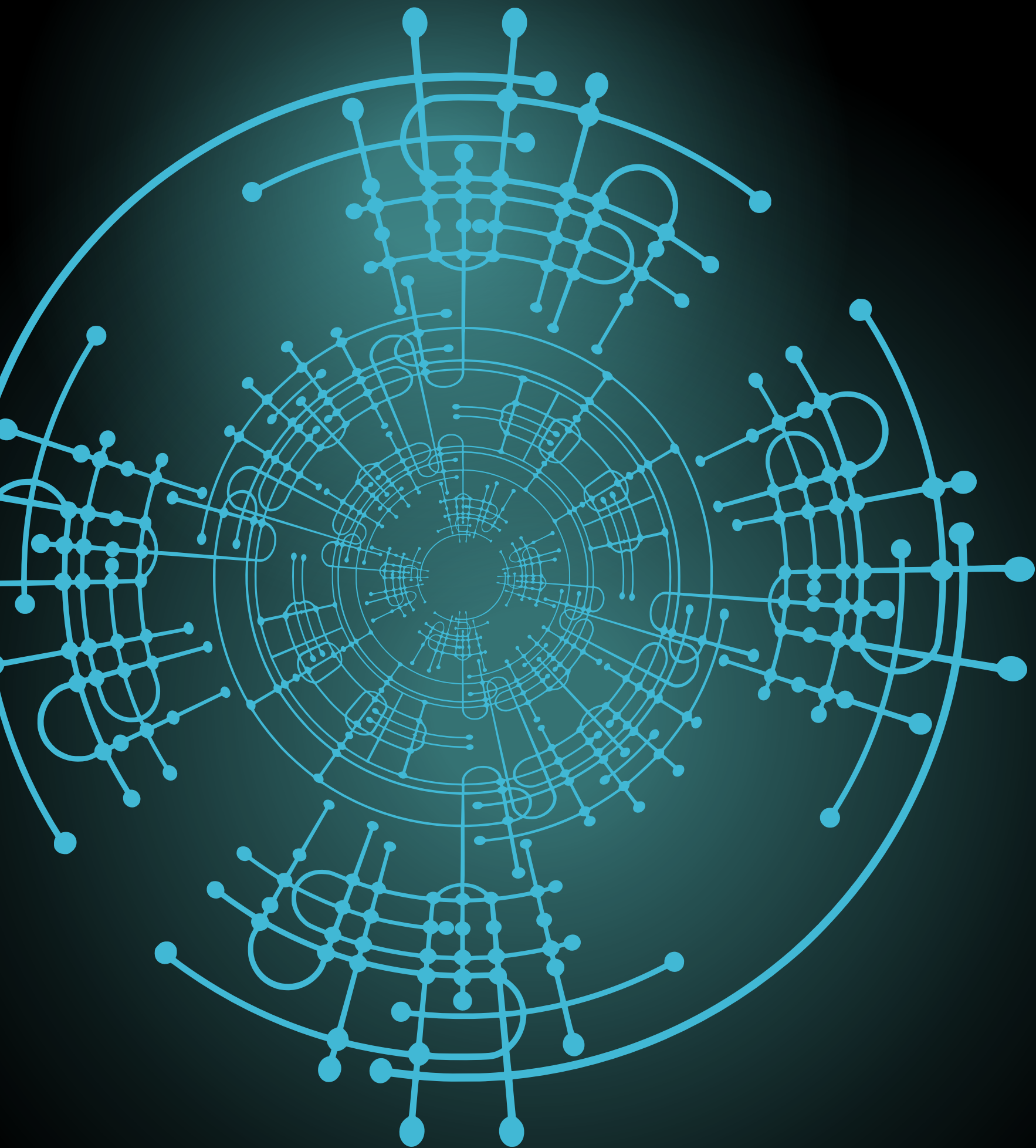
米国の大規模研究・ 人種や民族は遺伝的祖先と一致しない

米国の人々が自己申告する人種や民族は、必ずしも遺伝的祖先と一致するわけではない。これは、米国国立衛生研究所（NIH）の遺伝学と健康に関する旗艦プロジェクトである「All of Us Research Program」に参加している人々の祖先を分析した新たな論文の結論である。このプログラムは、全米の人々から100万人分のゲノムを解読することに取り組んでいる。「The American Journal of Human Genetics」誌に掲載されたこの新たな知見は、研究者が研究において人種カテゴリーから祖先カテゴリーへと移行する中で、遺伝子データベースが科学者が集団間の健康格差をより深く理解する上で役立つ。

一部の遺伝学者は、祖先が世界のどの地域から来たかによって生じる遺伝的差異である祖先を用いて、それらの差異を説明することを主張してきました。しかしながら、遺伝学研究においてどのカテゴリーを用いるのが最適か、あるいはそもそもカテゴリーが必要かどうかさえも、そして自己申告による人種と民族をどのように最適に見るべきかについて、研究者たちはまだ結論を下していません。

米国在住の人々のこうしたカテゴリーをより深く理解するため、国立ヒトゲノム研究所の遺伝疫学者で科学ディレクターのチャールズ・ロティミ氏と同僚らは、All of Us データベースに全ゲノムが登録されている 40 万人以上のうちのサブセットである 23 万人以上の参加者における約 200 万の遺伝子変異を分析した。





参加者の大半のゲノムは、自己申告の人種や民族のラベルに基づいて明確に分類できる遺伝子クラスターに当てはまらず、大陸をまたぐ祖先のさまざまな勾配を明らかにしたと研究チームが本日報告した。たとえば、黒人またはアフリカ系アメリカ人であると自認している人は、アフリカ系とヨーロッパ系の遺伝子変異の割合が異なっていた。

この複雑さは、人種を自己申告しなかった人々において特に顕著で、90%以上がヒスパニック系またはラテン系の祖先を報告しました。彼らのDNAは、アフリカ系、ヨーロッパ系、そしてネイティブアメリカン系の幅広い混血を示しました。これらの人々の多くは、米国の特定の人種カテゴリーに自分を当てはめないかもしれないし、あらゆる人種カテゴリーに自分を当てはめることができるかもしれない、とこの研究に携わったロティミ氏はサイエンス誌へのメールで述べています。

研究者らはまた、「All of Us」データベースに示された祖先は、世界中の遺伝子パネルからの広く使用されている他の参照データセット（1000ゲノムプロジェクトや、世界中で過小評価されているグループを含めることを目的としたシモンズゲノム多様性プロジェクトなど）に見られる祖先と一致するだけでなく、多様性においてそれを凌駕していることも発見した。

「世界の主要人口のほぼすべてが、『私たち全員』に少なくとも数名ずつ含まれている。これは本当に驚くべきことだ」と、ヴァンダービルト大学医療センターの人類遺伝学者アレクサンダー・ビック氏は述べている。ビック氏は今回の研究には関わっていない。「これは、アメリカ人がいかに世界のあらゆる地域から来ているかを示している」と、異なる祖先が健康に及ぼす影響の理解を複雑化させている。

特定の祖先が健康に与える影響をより深く理解するため、研究チームはアフリカ系、ヨーロッパ系、アジア系といった大陸のカテゴリーにとらわれず、各大陸のより地域的なカテゴリーのマーカーを用いてデータを分析しました。



Methodology



その結果、より狭い祖先カテゴリーは、様々な社会的・環境的要因を調整した後も、BMI（ボディマス指数）などの特性と測定可能な関連性を持つことが示されました。例えば、西中央アフリカ系の祖先は高いBMIと関連していたのに対し、東アフリカ系の祖先は低いBMIと関連しており、しばしば単一のアフリカ系祖先カテゴリーに分類される、非常に近縁の2つの祖先でさえ、特性に異なる影響を与える可能性があることが示されました。この研究結果は、「大陸的な大きなカテゴリーにばかり頼るべきではない。あまりにも人為的だ」と、ブリガム・アンド・ウィメンズ病院の生命倫理学者アンナ・ルイス氏は述べている。同氏は今回の研究には関わっていない。ルイス氏をはじめとする研究者は、遺伝的変異を祖先組換えグラフで記述することを提案している。祖先組換えグラフは、個体が他の個体と遺伝的にどのようにつながっており、DNAがどのように受け継がれてきたかを示している。しかし、今回の論文の著者らは「何が起きているかを少し複雑に表現することに成功しており、それこそが私たちに必要なことだ。私たちはニュアンスや複雑さに目を向ける必要がある」とルイス氏は述べている。

新たな論文の著者らは、自己申告による人種や民族は、制度的差別など、健康に影響を与える重要な社会的・環境的要因を依然として捉えている可能性がある」と述べている。ロティミ氏は、同じ人種や民族のカテゴリーに属すると自己認識している個人間でも、遺伝的要因や環境的曝露は大きく異なる可能性がある」と述べている。

著者

ロドリゴ・ペレス・オルテガは、生命科学、医学、健康、学術分野を扱う科学ジャーナリスト

