

ゲノム医療等をめぐる現状と課題

ゲノム情報の特性

日本医学会の指摘する

「遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性」

遺伝情報には次のような特性があり、遺伝学的検査およびその結果に基づいてなされる診断を行う際にはこれらの特性を十分考慮する必要がある。

- ・ 生涯変化しないこと
- ・ 血縁者間で一部共有されていること
- ・ 血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できること
- ・ 非発症保因者(将来的に発症する可能性はほとんどないが、遺伝子変異を有しており、その変異を次世代に伝える可能性のある者)の診断ができる場合があること
- ・ 発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することができる場合があること
- ・ 出生前診断に利用できる場合があること
- ・ 不適切に扱われた場合には、被検者および被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること

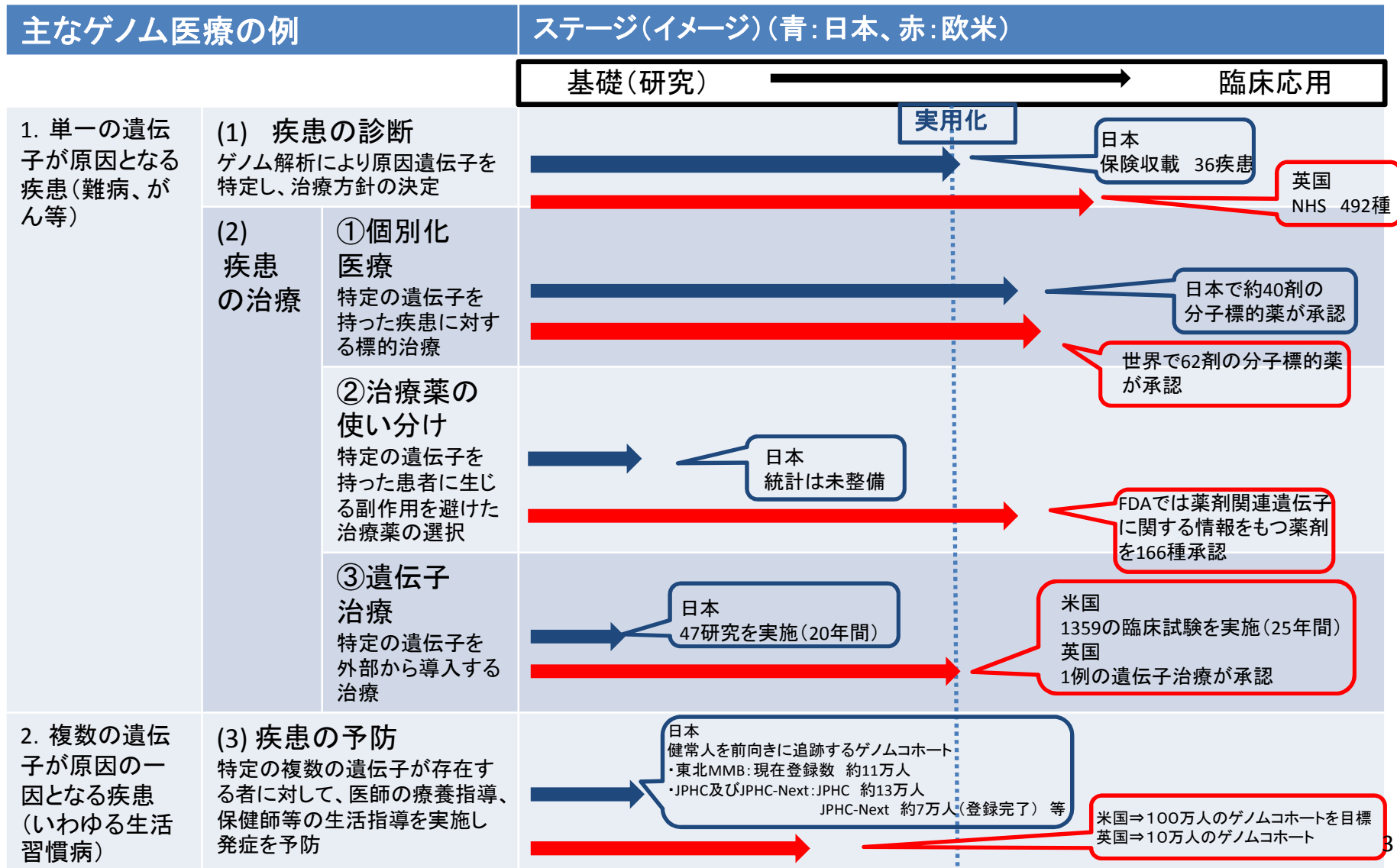
ゲノム医療とは

1. 個々人のゲノム情報を調べて、その結果をもとに、より効率的・効果的に(1)疾患の診断、(2)治療、(3)予防を行うこと。
2. ゲノム医療の対象となる主な疾患は、一部の難病やがんなどの単一の遺伝子が原因となる疾患や、環境因子の寄与も大きいとされるが、複数の遺伝子が原因となる生活習慣病などの疾患などがある。
3. ゲノム医療の実用化により、経済効率的かつ質の高い効果的な医療が実現できることから、世界的に取組を推進。

主な出口		遺伝子の例	内容	主な効果
(1) 疾患の診断		単一遺伝子	一部の希少疾患、難病(筋ジストロフィーなど)	適切な治療の実施
		外来遺伝子	デング熱ウイルスの遺伝子(PCR法)	適切な治療の実施
(2) 疾患の治療	①個別化医療	単一遺伝子	抗がん剤ハーセプチンによる乳がんの個別化医療 ・ハーセプチンはHER2陽性のがん細胞を標的に攻撃(HER2陽性の乳がんは乳がん全体の20%)	・効果的な治療の実施 (副作用の軽減) ・医療費の削減
	②治療薬の使い分け	薬剤関連遺伝子	抗てんかん薬(カルバマゼピン) ・てんかんの患者の中には、抗てんかん薬に副作用が出現しやすい遺伝子を持った者がおり、事前に遺伝子検査を実施し、該当する遺伝子を持っている患者には投与しない。	・副作用の軽減 ・医療費の削減
	③遺伝子治療	単一遺伝子	ADA欠損症に対するADA遺伝子の導入療法 ・今までは頻回の酵素補充療法を生涯に渡って実施⇒1回の遺伝子導入	・効果的な治療の実施
(3) 疾患の予防		複数の遺伝子	環境因子の寄与も大きいとされるが、特定の複数の遺伝子を持った者は、糖尿病や高血圧症などのいわゆる生活習慣病が発症する可能性が高いことから、早期の介入による発症予防を行う。	・発症予防による医療費の削減

ゲノム医療の現状

1. 単一の遺伝子が原因となる疾患(一部の難病、がん等)のゲノム医療は、臨床で一部実用化されている。
 2. 環境因子の寄与も大きいとされるが、複数の遺伝子が原因の一因となる疾患(いわゆる生活習慣病)については、発症予防への効果が期待されているが、臨床応用としてはまだ研究段階にある(一部が消費者向け遺伝子検査ビジネス(DTC遺伝子検査)として提供されている)。
- ※ゲノム医療の実用化に向けた我が国の取組は欧米に比べ出遅れていることから、実用化を加速させる必要がある。



消費者向け遺伝子検査ビジネスの現状と可能性

<消費者向け遺伝子検査とは>

- 医師を介さずに検体の採取や検査結果の提供を実施。
- 統計データに基づき、疾患の罹患リスクや体質等を示すもの。
- 疾患リスクは、生活習慣病等の多因子疾患のみ対象(単一遺伝子疾患は対象外)
- 疾病の診断や治療・投薬の方針決定を目的とした医療分野の検査とは異なり、利用者に気付きを与え、利用者自らの行動変容を促すサービス。
(現在提供されている具体例)
 - 疾患リスク×健康支援プログラム、太りやすさ×ダイエットプログラム、肌質×化粧品
 - 喫煙や食生活、運動などの生活習慣の改善
 - 自治体による活用例(神奈川県、新潟県三条市)
住民の健康維持・増進を目的として、検査費用を一部助成

<消費者向け遺伝子検査の可能性>

- 疾患リスクや体質(太りやすさ等)と遺伝子との関連に関する十分な知見の蓄積が進むことにより、国民の生活習慣改善、健康増進を牽引する可能性。
- 収集したゲノム情報等を利用した創薬研究等、新たな価値の創出に繋がる可能性。
 - 製薬会社との共同研究
 - 国内でも研究利用の動き

消費者向け遺伝子検査ビジネスに係る制度的枠組み

<経済産業省による取組>

- 個人情報保護法(平成17年4月施行)
 - 利用目的の特定、安全管理措置の実施、本人同意を得ない第三者提供の原則禁止 等
- 個人遺伝情報保護ガイドライン(平成17年4月施行)
 - 個人情報保護法の上乗せ規定
 - インフォームド・コンセント取得、匿名化の実施、カウンセリング体制の整備、個人遺伝情報取扱審査会の設置 等
- 事業者の遵守事項(平成26年3月)
 - 検査の精度管理等の技術的課題への対応も含めたガイドラインを整備
- 利用者向け啓発資料(平成26年3月)

<業界団体による取組>

- NPO法人個人遺伝情報取扱協議会(平成18年4月設立、企業会員25社(平成27年7月現在))
- 業界自主基準(平成20年3月策定、平成26年5月改正)
 - 経産省のガイドライン等を踏まえ、個人情報保護、精度管理、科学的根拠、情報提供の方法等に係る自主基準を策定
- 認定制度の立ち上げ(平成27年10月)
 - 第三者委員会が自主基準の遵守状況を審査し、個別事業者の認定を行う

ゲノム医療等に関する課題

これまで、ゲノム医療への実用化に向けた我が国の取組は諸外国に比べ出遅れているとの指摘がなされているが、現在、内閣官房健康・医療戦略推進会議の下に設置された「ゲノム医療実現推進協議会」により、各省連携して、ゲノム医療の実用化に向けた取組を行っている。

(1) 臨床応用

① 遺伝子関連検査の品質・精度管理

- ・遺伝子関連検査は病院、衛生検査所、研究室で実施されているが、遺伝子関連検査に特化した基準は定められていない。
- ・米国等においては、遺伝子関連検査施設や検査担当者を認証する等の法規制が存在。
- ・消費者に直接提供される遺伝子検査ビジネス(DTC遺伝子検査)は、経済産業省の定める遵守事項や国内外の学術団体、業界団体が公表している指針等を参考に実施することが求められている。
- ・国民生活センター等への、遺伝子検査ビジネスに関する相談事例の一部として医学的根拠に関する相談もあるが、多くは一般的な商取引に関する相談。

② 遺伝子関連検査の結果の伝え方

- ・遺伝カウンセリング体制を含め遺伝子関連検査結果の情報提供体制が不十分。
- ・偶発的に発見された遺伝子関連情報を本人に伝える等の取扱についての規定がない。
- ・DTC遺伝子検査は、消費者に直接結果が返されるため、医師や遺伝カウンセラーの関与がない場合がある。

③ ゲノム医療機関

- ・ゲノム医療のコアとなる拠点病院が存在しない。
- ・遺伝子関連検査、個別化医療、薬の使い分け等の診療報酬としての評価が不十分。
- ・英国(NHS)ではゲノムセンターが国内に23ヶ所が整備されており、492種の検査やカウンセリングを提供している。

④ 人材育成

- ・臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラー、バイオインフォマティシャンなど様々な専門的人材が必要であるが、我が国では不足している。

(2) 研究開発

- ・英米では、国家プロジェクトとしてゲノム医療の実現に向けた研究を推進している。(バイオバンクの整備やゲノムコホート研究の実施)
- ・厚生労働省としては、これまでナショナルセンターにおいて、がんや希少疾患(難病)を中心とした研究基盤整備・臨床応用の推進に取り組んできた。
- ・我が国も、ゲノム医療実用化に向けた研究を推進するため、オールジャパンのネットワークの形成が必要。
- ・正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組みの構築が必要。

(3) 社会環境

① ゲノム情報に基づく差別の防止等

- ・ゲノム情報に基づく差別(雇用、民間医療保険加入等)を法的に禁止、制限するものが現在ない。
(米、独、仏、韓等では、差別禁止法が存在)
- ・遺伝子関連検査を実施する者(医療関係者以外)の守秘義務について規定がない。

② 国民への啓発普及

- ・国民のゲノム医療への理解が進んでいない。
- ・一層、国民(患者)にゲノム医療研究へ参画を進める必要がある。