

指標

遺伝医療からみた医療と非医療のはざま

常任理事・学術部長

櫻井 晃洋

遺伝医療という比較的に新しい医療分野の教室を主宰する、大学所属の医師会員として、この機会に遺伝情報からみた医療と非医療のはざまについて考えてみたい。

近年、遺伝情報の医療応用が急速に進んでいる。今では遺伝情報と無縁の診療科はほとんどないと言ってよいであろう。その最たるものはがん診療で、がんゲノム医療の全国的な体制整備が、厚生労働省主導によって進められている。がんゲノム医療については本号の「生涯教育シリーズXXII」の中で、北海道大学の秋田弘俊教授が詳しく解説されているのでぜひ参照していただきたい。がん診療、特にがんの薬物治療はこれまでの病理所見と発生臓器に基づいた治療選択からゲノム情報に基づいた治療へと大きく変貌を遂げようとしている。

1. DTC遺伝子検査ビジネス

遺伝子解析技術の進歩による解析の高速化と低コスト化に加え、DNA採取が極めて容易にできることから、ここ数年の間に遺伝学的検査を非医療すなわち商行為の一環で提供販売するいわゆる「遺伝子検査ビジネス」の市場拡大が進んでいる。こうした検査は“direct-to-consumer”すなわち消費者に直接サービスを提供するということから「DTC遺伝子検査」と呼ばれている。インターネットで「遺伝子検査」を検索すると、さまざまなこうしたサービスがヒットする。

現在、国内で最も普及している体質遺伝子検査ビジネス、いわゆる「体質遺伝子検査」の代表的商品に「肥満遺伝子検査」がある。3～4種類の遺伝子の各1ヵ所程度の多型（DNA上の個人差）を調べ、その遺伝型をもって「肥満遺伝子型」なる類型を行い、各型が肥満のなりやすさや身体の部位別の脂肪

のつき方と関連しているとうたい、さらに各型に合わせた食事や運動など生活指導の文書を検査結果とともに顧客に郵送したり、サプリメントやレトルト食品などを追加販売したり、中にはスポーツクラブで「遺伝子型に合わせた」とうたうダイエットプログラムや、エステティックサロンで同様のエステコースをはじめとしたさまざまな有償サービスを提供する業者も散見される。

その他の「体質遺伝子検査」として、疾病易罹患性を調べる「遺伝子検査」商品がある。糖尿病、高血圧、心筋梗塞、脳梗塞、がん、骨粗鬆症、アルツハイマー病、アレルギー、膠原病などへの易罹患性を調べるというものである。ただ、これら疾患名のついた検査については、医療の範疇であり、法解釈上医師のみが行い得る医行為としての“診断”につながり得るという解釈から、診療所などの医療機関を介して販売する業者も急増しつつある一方で健康な一般市民を対象とする予測検査はあくまで健康維持・増進目的の検査であり、医療上の検査にはあたらないとして、直接販売している業者も多数認められる。後者の例として、最近ではIT関連企業がこの分野に乗り出し、多数の遺伝子を「チェック」し「病気の発症リスクや体質を判定」するネット販売を展開するようになり話題となっている。疾患以外にも脱毛、肌質、身長、アルコール代謝等といった身体的特徴や体質をうたう検査商品についても販売されている。

こうした「遺伝子検査」キットは、綿棒で頬の内側をこすったり、唾液をためたり、爪を切ったり、毛髪を抜くなどして会社に返送する。これらに共通して言えることは、採血などのように痛みを伴い医師や看護師、臨床検査技師等の医療職者のみに許可される侵襲的医行為を避け、顧客が一人で安全かつ苦痛なく容易に検体採取できる手法を採用しているという点である。

業者は顧客に対し「病院へ行く必要もなく、誰にも知られず、安心・安全、簡単・迅速に自分の調べたい検査が受けられる」というメリットを前面に押し出してテレビや新聞・雑誌などのメディアやインターネット等で広告を打っている一方で、最近ではこれら検査商品と同様の検査を、一部診療所などの医療機関（内科、美容外科、歯科など）を介して販売されるようになっている。

それら以外にも人間の才能が分かるという「遺伝子検査」を商品として販売する業者も出現している。記憶力や知能、運動能力、音楽や絵画の才能などを調べるというものである。主に子どもを持つ親をターゲットに販売戦略を展開している。例えば音楽の才能をみる検査とされる項目では先天難聴の遺伝子を解析したり、絵画の才能をみる検査では色覚に関連する遺伝子を解析したりした上で、子どもの才能を判定するという荒唐無稽なものである。こうした

検査は、特にその検査の意味するところが理解できない多くの市民にとっては「遺伝子」という非常に影響力の強い判定と誤認され、それは場合によっては子どもの意向を無視して特定の習い事やスポーツを無理強いするなど、子どもの人権侵害にも及ぶ危険をはらむ。また、父子関係などの親子鑑定をはじめとしたDNA血縁鑑定や、さらには検査対象となる人物からのインフォームド・コンセントを取得することなく実施される毛髪・体毛、月経血が浸透し乾燥した生理用ナプキン、精液が付着して乾燥したティシュペーパーやタバコの吸い殻、歯ブラシ等を用いたDNA鑑定を扱うビジネスが出現している。

2. DTC遺伝子検査の科学的妥当性

これらの「体質遺伝子検査」の対象の多くは、環境因子をも含む多因子による表現型であり、疾患や易罹患性を含む多くの表現型の遺伝的背景としては、ゲノム中に広く存在する膨大な数のSNPsをはじめとする多型の総和により醸成されていると考えられている。これらを一定以上の信頼水準の精度で結果を導き出せるとすれば、それは大規模ゲノムコホート研究の成果を待たねばならない。例えば最近、理化学研究所のグループから報告された日本人のデータでは、100以上のBMIに関連する遺伝子多型を解析しても、BMIの分散の2.8%しか説明できなかった。にもかかわらず、前述のように、わずかに数種類の遺伝子を調べて顧客に遺伝的な肥満リスクを判定しているのが実情である。実際、一昨年に厚生労働科学特別研究事業の研究班が行った実態調査によれば、国内の「DTC遺伝子検査」企業が提供している検査商品は、少数の論文をもとにした根拠に乏しいものが多く、かつその判定アルゴリズムもほとんど公表されていない。検査結果に基づいて提供されるサービスについては、結果自体が科学的根拠の面で信頼性に欠けているため、その結果に基づく各遺伝型に合わせた予防、健康増進に関する商品・サービスの信頼性についても疑念が残ることになる。加えて、遺伝型に合わせて作られたというサプリメントやレトルト食品、運動プログラム、食事プログラム、エステ等も多数販売されているが、これらが各遺伝型との間に医学・統計学的研究を経て明らかな有意性が認められたという医学論文等の報告はないのである。

米国では、食品医薬品局（FDA）が、この手法では業者ごとに独自に選択する多型の箇所、選択数、統計解析方法等によって、同じ表現型にも関わらず生み出される予測評価結果が業者ごとにばらつき大きい点に疑問を呈したこと、そのような信頼度の低いものを検査ビジネスと称して提供するにも関わらず、顧客の疑問や混乱に対応できる提供体制を整えている業者はほとんどいなかった点等を指摘した

ことで、業者の撤退が相次ぎ、現在ではこの類の検査商品を販売する業者は皆無になっている。米国や欧州では科学的根拠の面で問題が大きいということで販売されなくなっている「DTC遺伝子検査」が、日本では何の規制もなく販売されているという実情があるが、そもそもわが国でこうした遺伝子検査ビジネスを所掌するのは経済産業省であり、厚生労働省ではない。

またこうしたビジネスを推進する立場の中には、たとえ有用性が証明されなくても、消費者が健康に関心を持ち、有用な行動変容につながると主張するものもあるが、欧米を中心に行われた調査では、検査結果による健康のための行動変容はみられなかったことや、受けた検査の結果を誤解する恐れから、医師に相談したケースが報告されている。あるいは、これまできちんと健康管理を行っていた市民が、こうした根拠に乏しい検査結果をもとに、誤った行動変容（例えばリスクが低いという判定に安心してそれまで受けていた検診の受検をやめるなど）を導かないと誰が保証できるだろうか。そういった状況を踏まえ、遺伝の専門家の意見としては、特に検査実施の際の精神的ストレス、結果に対する誤解の恐れがあるこうした予測的検査を遺伝カウンセリングなしに提供してはならないとの意見が多い。当然ながら企業の多くは消費者に検査の手法、限界点、起こり得る不利益に関する情報を公開していない。

3. 医療者の生涯教育

冒頭にも述べたように、今や遺伝情報がごく当たり前に医療情報の一部として活用される時代になっている。それを受け、医学部学生が卒前に習得すべき内容をまとめた「卒前医学教育モデル・コア・カリキュラム」では、平成28年度の改訂で新たに「遺伝医療・ゲノム医療」という項目が新設され、家系図作成、ベイズの定理によるリスク評価、遺伝情報の特性や遺伝カウンセリングの意義と方法などを学ぶことになった。しかし、一方ですでに医療現場で活躍する医師は、当然ながら学生時代に臨床遺伝学を学ぶ機会がなく、また生涯教育としてこれらを学ぶ機会も極めて乏しいのが実情である。

健康に関わる検査であるにも関わらず厚生労働省が積極的に関与しようとせず（少なくとも先進国で、こうした遺伝子検査ビジネスを健康福祉に関連する省庁が所掌していないのはわが国だけである）、新規ビジネスとして経済産業省がこれを後押しする現状において、消費者としてこうした検査を利用する国民を守るのはやはり医療者でなければならない。医療の中でもゲノム情報は今後ますます広く取り扱われるようになるのは疑いようがない。現在ですでにがんや遺伝性疾患では複数の遺伝子を同時に解析するパネル検査が導入されているし、診断にあた

ってすべての遺伝子を網羅的に調べる全エクソーム解析も行われるようになっていく。

技術の進展はあまりに早く、ゲノム医療は常に教科書に先行している。変革が早すぎて書籍の執筆や刊行のスピードが追い付かないのである。こうした状況にあってすべての医療者が最低限の遺伝医療の基礎知識と適切な遺伝情報の取り扱いを習得するには、基本領域における研修プログラムや専門医更新

の要件の中にこうした内容を組み込むのが一番確実ではないかと思う。自分が所属する学会だけでなく、どこの学会でも専門医単位更新指定講演の部屋だけがすし詰めになっているという嘆かわしい話を聞く。そうであればこそ、その中にぜひゲノム医療の内容を取り入れてほしいものだと、遺伝医療に携わる者として強く思うのである。

医の倫理綱領

日本医師会

医学および医療は、病める人の治療はもとより、
人びとの健康の維持もしくは増進を図るもので、
医師は責任の重大性を認識し、
人類愛を基にすべての人に奉仕するものである。

- 1 医師は生涯学習の精神を保ち、つねに医学の知識と技術の習得に努めるとともに、その進歩・発展に尽くす。
- 2 医師はこの職業の尊厳と責任を自覚し、教養を深め、人格を高めるように心掛ける。
- 3 医師は医療を受ける人びとの人格を尊重し、やさしい心で接するとともに、医療内容についてよく説明し、信頼を得るように努める。
- 4 医師は互いに尊敬し、医療関係者と協力して医療に尽くす。
- 5 医師は医療の公共性を重んじ、医療を通じて社会の発展に尽くすとともに、法規範の遵守および法秩序の形成に努める。
- 6 医師は医業にあたって営利を目的としない。