

Title	クリニカルシーケンシングの普及要件に関する研究
Author(s)	佐藤, 真輔; 加納, 信吾
Citation	年次学術大会講演要旨集, 32: 207-209
Issue Date	2017-10-28
Type	Conference Paper
Text version	publisher
URL	<a href="http://hdl.handle.net/10119/15036">http://hdl.handle.net/10119/15036</a>
Rights	本著作物は研究・イノベーション学会の許可のもとに掲載するものです。This material is posted here with permission of the Japan Society for Research Policy and Innovation Management.
Description	一般講演要旨

## クリニカルシーケンシングの普及要件に関する研究

○佐藤真輔（文部科学省），加納信吾（東京大学新領域創成科学研究科）

### 1. 研究の概要

クリニカルシーケンシング（シーケンシング（塩基配列決定）による臨床検査）はまだ日本において普及していない。その普及のためにはどのような要件があり、各要件の状況に応じ、どのような方策をいかなるプライオリティで講じていくかについて一つの方法論を示すことを考えた。

このためにまず、ロジャースの「イノベーションの普及」モデルを踏まえ、それを医療さらには一般の臨床検査に適用することで一般的な臨床検査の普及要件モデルを構築した。そこから各種文献や専門家調査を踏まえ、普及のための評価項目として、検査一般の共通項目とクリニカルシーケンシング向けの特殊項目を設定したフレームワークを構築した。さらに各要件について一般の遺伝子検査、研究、海外等の状況との比較により必要な施策を導出し、施策のプライオリティ付けを実施した。

### 2. 研究の背景

従来の遺伝子検査としては、染色体検査、マイクロアレイによる変異解析・発現解析による検査、主要な遺伝子の変異の検査等があるが、これらは国内外で既に実用化されている。医療機関において実施（通常、解析は委託）されているほか、近年、消費者直販型の検査も出現し、全体として増加しつつある[1]。

これに対し、遺伝子検査のための新たな技術として、ゲノムやエクソームのシーケンシングがあり、近年、次世代シーケンサーの進展等により、既に研究（臨床研究、臨床試験も含む）の場ではその利用が急激に進展している。

これを実際の臨床に適用するクリニカルシーケンシングは、従来の遺伝子検査では検出できなかった疾患の可能性を広く示すことができ、またそれに基づく効果的な予防法や治療法の提示にもつながる極めて有望な検査手法として期待されている。

クリニカルシーケンシングは米国等では既に臨床応用されているが[2]、日本ではまだがんでの臨床応用に向けたがんゲノム医療中核拠点病院の選定を検討する段階に留まっている[3]。これに関し、検査コスト、診断の正確

性、医療関係者の専門知識の有無、保険適用等、様々な点が指摘されているが、何が真の原因であり、普及の阻害要因になっているかは検証されていない。

このため、本研究では、遺伝子シーケンシングによる新たな検査技術の普及もしくは普及の阻害要因を解析するため、ロジャースのイノベーションの普及についての理論[4]を適用し、普及の阻害要因を他の臨床検査の事例との比較を含めて解析することを目的とした。

### 3. 研究の方法

研究の方法としては、以下のように2つのステップを設定した。

#### (1) 新規臨床検査の一般的普及要件モデルの構築

- ①一般的なイノベーションと比較した新規臨床検査の普及方法の特徴を、文献調査も踏まえつつ整理する。
- ②①を踏まえ、新規臨床検査の一般的な普及要件についての暫定的なモデル案を構築する。
- ③②で作成した普及要件モデル案について、既に普及している又は普及しなかった検査に適用し、その妥当性を検証するとともに、各普及要件の重要度や普及要件相互間の関係を分析することで、モデルとしてのより精緻化を図る。

#### (2) 新規臨床検査の一般的普及要件モデルのクリニカルシーケンシングへの適用

- ①文献調査によりクリニカルシーケンシングの普及に必要と考えられる事項を抽出し、それを（1）で作成・検証した新規臨床の一般的普及要件モデルに当てはめる。それにより、検査一般の共通項目とクリニカルシーケンシング向けの特殊項目を設定したフレームワークを構築する。
- ②関係機関や専門家への訪問調査等も踏まえ、①で設定した各要件・評価項目のそれぞれについて、
  - ・従来の遺伝子検査とクリニカルシーケンシングの比較
  - ・研究でのシーケンシングとクリニカルシーケンシングの比較

・海外（主として米国）と日本のクリニカルシーケンシングの比較

を整理することにより、クリニカルシーケンシングの日本での普及のための要件と比較する。

- ③②の結果も踏まえ、普及のための方策案についてのプライオリティ付けを行う。
- ④検討・公表されている、国の類似した普及方策との比較を行い、本研究で導出した普及方策の妥当性（必要十分性等）について検討する。

#### 4. 研究の結果

##### (1) 新規臨床検査の一般的普及要件モデルの構築

- ①新規臨床検査の一般的普及要件として、安全性、有効性、目的性、利便性、経済性という5つの視点に整理し、それぞれについて、技術面、環境整備面（検査制度・基準、施設整備、人材育成）、マーケティング面という側面を合わせて考える一般的普及要件モデルを構築した（図）。
- ②新規臨床検査の普及要件の妥当性について、胃の内視鏡検査、視野検査、麻疹のRT-PCR法検査、MRI検査、超音波検査等により検証を行い、各普及要件の妥当性や要件相互間の関係についてある程度の示唆を得ることができた。

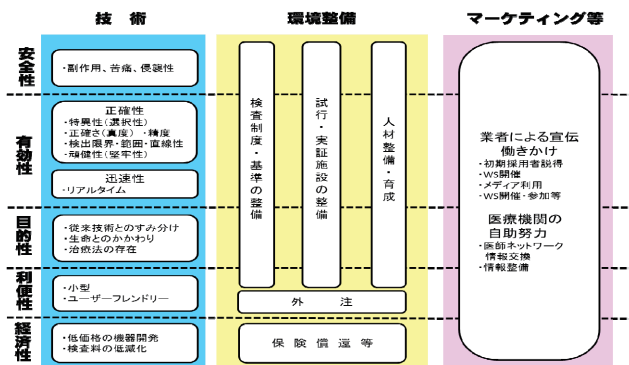


図 新規臨床検査の一般的な普及要件モデル

##### (2) 新規臨床検査の一般的普及要件モデルのクリニカルシーケンシングへの適用

- ①一般普及モデルの適用と評価項目の再検討  
新規臨床検査の一般的普及要件モデルをクリニカルシーケンシングに適用することにより、検査一般の評価項目に加え、以下の評価項目が追加的に抽出された。
  - ・「安全性」において、身体的安全性だけでなく、個人情報保護（セキュリティ面）、遺伝子差別（社会面）、偶発的所見（生命倫理面）についても考慮する必要があること。

と。

- ・「正確性」において、遺伝子と疾病との対応関係が不明確な場合も多く、ゲノムだけでなく他のオームや医療データ等も踏まえた診断も必要になること。
- ・「環境整備面」において、データの保管やデータベースの整備が必要になること。
- ・「環境整備面」において、患者への説明に多くの労力が割かれる可能性があること（主として「利便性」関係）。
- ・「経済性」において、遺伝子特許が問題になる可能性があること。

##### ②普及のための方策案

日本のクリニカルシーケンシングを一般的遺伝子検査、研究でのシーケンシング、海外（主として米国）と比較した結果、以下の点が普及促進策となり得る結果を得た（調査当時の状況を踏まえたものであり、現行では既に達成されているものあり）。

- ・「安全性」では、遺伝子差別に対する明確な規制の制定、偶発的所見として開示すべき遺伝子・変異や患者対応のガイドライン制定等。
- ・「有効性」では、日本人の多型データ、疾病変異関係の標準セット整備、各種オミックスプロジェクトへの積極的参加等。
- ・「目的性」では、新たな目的のシーケンシング技術開発やシーケンシング後の解析に役立つソフトウェア開発、変異に対応した治療法・予防法等の開発・認可促進等。
- ・「利便性」では、ユーザーフレンドリー・小型機器の開発等。
- ・「経済性」では、より低コストのシーケンシング技術開発、クリニカルシーケンシングの保険適用推進、遺伝子特許の検査での取扱いの明確化、クリアリングハウス・特許プール等設置、公的データベース作製等。
- ・「検査制度・基準」では、国際的な標準化への参画・取入れ等。
- ・「拠点等整備」では、シーケンシング試行・実施、データ管理、人材育成のための拠点整備、公的クラウドシステムの整備等。
- ・「人材育成」では、医師の能力向上、支援人材の整備等。

##### ③方策の優先順位付け

②の方策について、3観点における比較（従来の遺伝子検査との比較、研究との比較、海外との比較）からプライオリティ付けを試行した。その結果、遺伝子差別、偶発的所見、遺伝子特許、標準化等の制度面の措置や、拠点整備、人材育成等が高いプライオリティに

位置付けられた。

#### ④既存政策との比較

本研究で抽出された普及方策を、行政報告として出されている「ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ」（平成27年7月）及び「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会報告書」（平成29年6月）の取組との比較を行ったところ、その目的の違いや報告された時期を考慮すると、一定の整合性が見られた。

### 5. 本研究を踏まえての考察及び今後の方向

本研究では、新規臨床検査の普及要件の設定におけるエビデンスの補強、特に調査時点でのデータから現状が進展していること、臨床検査の普及を判断すべき基準に定量性を持たせる必要性、普及要件モデルの妥当性の検証に用いる他の臨床検査例の必要十分性の検討、普及要件として他の検査の事例及びクリニカルシーケンシングの普及におけるマーケットセグメントの比較検証、各普及方策に対するプライオリティ付けを3観点での比較のみにより求めたこと等に課題があり、本研究の成果はこうした限定の元に得られた結論であり、今後追加的な検証を要する。

イノベーション普及の具体化手法を探るためのモデル構築とそれに基づく他の検査とクリニカルシーケンシングとの共通性と特殊性の両者を抽出する作業を試行したことにあり、今後はモデルの妥当性を検証していくために、文献・データ等を増やしたり、検査の種類ごとのマーケットセグメントの一般的な分割方法を含めて客観的な評価基準を策定したりすること等により、より精緻なモデルの構築につながることを期待したい。

また、クリニカルシーケンシングは今後普及が予想されており、各普及方策の効果についてもその進展に従い得られることが期待される。それを踏まえて適切なモデル作りに反映していきたい。

#### 【参考文献】

- [1] 一般社団法人日本衛生検査所協会遺伝子検査受託倫理審査委員会（2015）、「第7回遺伝子・染色体検査アンケート調査報告書」
- [2] B. M. Kuehn（2014），“Health agencies update” JAMA; 312, 328
- [3] 厚生労働省がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会（2017）、「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会報告書」
- [4] E. M. Rogers（2007）、「イノベーションの