

最新の特ピックス

TOPICS

誰でも受けられる (?) 遺伝学的検査

札幌医科大学医学部遺伝医学

櫻井晃洋

I はじめに

一人ひとりが生まれつき持っていて、生涯変わることのない遺伝情報を調べる検査を「遺伝学的検査」という。わずか10年前は、遺伝学的検査は限られた医療機関において行われる、多くの場合研究的側面をも含んだ特殊な検査であった。しかしその後の遺伝医学の知見の蓄積と、驚異的な早さでの遺伝子解析技術の進歩によって、遺伝学的検査は多くの領域で、一般医療として不可欠の情報となり、すでに一部の検査項目は保険収載されるにいたっている。さらに最近、医療機関を介さずにインターネットや薬局で消費者の遺伝子情報を調べる商品である、“direct-to-consumer (DTC)” 遺伝学的検査が出現し、急速にそのマーケットを拡大している。今回はこの DTC 検査の現状と問題点、将来への課題について紹介する。わが国で消費者が購入することのできる DTC 検査には、表 1 に示すようなさまざまなものがあり、医療機関でもこうした検査を提供しているところがある。

II 一般市民の関心とマーケット

数年前に北里大学のグループが行った調査では、多くの人は「遺伝子」について高い関心を抱いており、たとえば生活習慣病やがんのなりやすさ、性格や身体能力などさまざまな特性について自分の遺伝子を調べてみたいと考えていた。遺伝子や DNA といった言葉は日常生活の中でも医学的、生物学的な本来の意味を超えて、「伝統として受け継がれるもの」、「根源的なもの」、といった比喩的な意味でしばしば用いられ、ある意味未来的な、ファッションナブルな語としてとらえられている感がある。関心が高いところにマーケットが発生するのは自由経済社会においてはある意味当然の成り行きといえる。

表 1 DTC 遺伝学的検査で提供されている主な検査項目

- 疾患罹患リスク (糖尿病, 動脈硬化, 高血圧, 慢性腎臓病, 脂質代謝異常, 心筋梗塞, 脳血管障害, がん, アルツハイマー病, 骨粗鬆症など)
- がんの早期診断
- 薬剤代謝・副作用リスク
- 体質に関する検査 (肥満, アルコール代謝, 美肌, 脱毛など)
- 潜在能力に関する検査 (音楽, 絵画の才能, 運動能力, 性格, 知能など)
- 親子鑑定, 血縁鑑定, 個人識別

III DTC 検査の実際

DTC を提供する遺伝子検査事業者は、インターネットやダイレクトメール、さらにはフェイスブックやツイッターなどを通じて広告を行っている。価格は解析項目の種類と数によってさまざまであるが、数千円から数万円程度のものがほとんどである。

多くの場合、顧客が購入申し込みを行うと検体採取キットが自宅に送付されてくる。顧客は多くの場合、付属の綿棒などを用いて自身の口腔粘膜を採取し、検体を事業者に返送する。検体として爪を用いるところもある。結果は後日解説文とともに本人のもとに郵送されてくる。実際には事業者は広告と検体収集の仲介のみを行い、検査は別の事業者が行っているものが多く、海外に検査を委託しているものも少なくないようである。特に個人識別・親子鑑定や潜在能力検査はもっぱら海外の検査機関でのみ解析が行われている。

IV DTC 検査の科学的な問題点

表 1 に示した疾患罹患リスク判定の対象となる疾患は、複数の遺伝要因と環境要因が発症に関与する多因子疾患である。個々の遺伝子の「疾患感受性」は統計

学的な有意差に基づくものであり、個体の発症に及ぼす影響は小さい。したがって高リスク群と低リスク群はオーバーラップが大きい(図1)。こうした結果を個人のリスク判定に適用するのは限界がある。自分のクラスの平均点がよくても自分の点数がよいとは限らないのと同じである。また発症リスクを高める遺伝子型を有しているとしても多くの場合直接発症にはつながらないし、最大の問題は、特定の遺伝子型を有することがわかったとしても、それぞれの遺伝子型に基づいた特異的な介入法が存在しないことである。したがって、たとえば肥満関連遺伝子であれば、どのような結果であっても、提供できる助言はせいぜい適切な食生活と適度な運動、ということにならざるを得ない。

本来疾患感受性遺伝子を明らかにする最大の意義は、疾患発生メカニズムの解明にあり、発症分子機構に基づいた治療の開発、特に創薬にあるといえる。将来的にはこうした疾患感受性遺伝子の遺伝子型に基づいた個人のリスク判断と予防的介入も可能になることが期待され、前向き研究が進められているが、現時点ではまだ研究途上の段階であり、臨床的な応用ができるには至っていない。最近の糖尿病発症予測に関する研究でも、現在の疾患感受性遺伝子の情報は、従来から用いられている予測因子、すなわち年齢、性別、家族歴、BMI、血圧、脂質プロファイルなどに基づくリスク判定と比べて明らかな優位性はないことが示されている。また判定の根拠となるデータはほとんどが欧米人のものであり、日本人(アジア人)に当てはまるといふ保証はない。

疾患感受性遺伝子の検査を積極的に勧める医師や研究者の中には、こうした情報が患者のモチベーションを高め、よい結果につながるとする意見もある。ただ、最近の経済産業省の調査では、こうしたDTC検査を受けた消費者の多くは、その後の生活に特に変化はなかったようである。その意味ではこうした検査を受けた消費者は、ある程度「占いに近いもの」として割り切っているのかもしれない。

これに対して、数年前にテレビで紹介されて一気に話題となり、今もそれなりの売り上げを得ているとされる「子どもの潜在能力」遺伝子の検査は問題が多い。この検査自体は中国で行われており(ボーダーレスの時代にあって、国家単位での規制や制御が無意味になっていることを象徴している)、運動や学習能力、情動、絵画、音楽などの潜在能力を診断するという。この検査自体、方法も明示されていないし、調査した遺

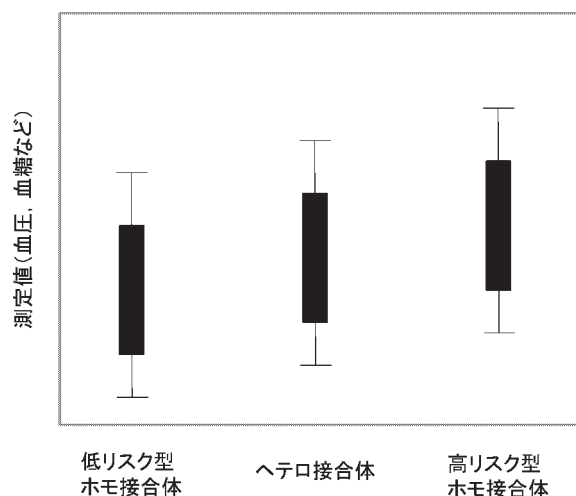


図1 疾患感受性遺伝子と表現型の関係

伝子と判定内容について京都大学のグループが調べたところ、ほとんど根拠となりうる論文が存在していなかった。

成人が本人の罹患リスクをその情報の意味や限界を理解した上で知ること、あくまでも個人消費の問題と言ってよいかもしれない。しかしながら、根拠の乏しい情報によって、親を惑わし、子どもの教育にゆがみを与えうるものであるとすれば、これは子どもの人権を守るためにも規制されなければならない。

V 遺伝情報を扱う商品としての問題点

DTC検査では顧客と事業者の間に直接のコンタクトはなく、検査の限界や遺伝要因の関与の程度について十分な説明が行えておらず、顧客が結果を誤って解釈する可能性もある。また、当然のことながら結果の解釈や説明に遺伝医学の専門家や遺伝カウンセラーが関与しておらず、結果の受け止めに対する対応もできていない。事業者によっては、検査結果をもとにサプリメントなどの物品販売を行うところもある。これも科学的根拠は乏しく、要は商品販売の入り口として遺伝学的検査が利用されているといえる。

検査の質という点でも、DTCを提供している事業者の多くは検査の質保証に関わる公的な認証を受けておらず、検査方法を公開してない事業者も少なくない。また申し込みから結果の送付までは顧客の実名を含む個人情報が事業者提供されるが、こうした情報がどのように取り扱われているのかも、不明な点が多い。

疾患リスク判定の場合には、他の血縁者への影響はあまりないと考えてよいが、親子・血縁鑑定は検査を

依頼した消費者だけでなく、家族全体に影響を与えるものである。もともとが何らかの問題を抱えた家族でなければこうした検査を申し込むことはないであろうが、検査事業者側はその点については責任を負わず、当然事前の十分な説明はない。

VI DTC 検査の今後

遺伝子解析はますます高速化、低コスト化が進んでいる。海外では全ゲノム解析を行う事業者も現れて、DTC市場はさらに拡大すると予想される。全ゲノムを解読するようになれば、偶然見つかる重大な情報（成人発症疾患の原因遺伝子の変異など）をどのように扱うかについても社会的コンセンサスを確立しなければならない。DTC検査については、国際的にはす

でに種々のガイドライン・声明・文書等が公表されているし、こうしたビジネスを法的に規制している国もある。日本でも人類遺伝学会が声明を公表しているが、強制力を伴う規制は存在していない。

わが国においても今後、市民や患者から医療者がDTCに関する問い合わせを受ける機会が増えると予想されるが、医療者における遺伝医学に関する研修は十分ではない。遺伝子情報は適切に利用すれば、必ず人類にとって有用なものとなる。一部の不適切な取り扱いのために、こうした情報を利用することによって便益を受けられる人が不利益を被ることがないように、DTCに関する医療関係者の生涯教育や卒前医学教育、一般市民への啓発、事業者に対する適正な指導と必要な監視が重要といえる。