

国立国会図書館 調査及び立法考査局

Research and Legislative Reference Bureau
National Diet Library

URL	http://dl.ndl.go.jp/view/download/digidepo_9913631_po_20150309.pdf?contentNo=1
DOI	10.11501/9913631
論題 Title	ゲノム解析のビジネス活用の現状と課題
他言語論題 Title in other language	Current Trends and Issues Related to Business Utilization of Genomic Analyses
著者 / 所属 Author(s)	永松 陽明 (Nagamatsu, Akira) / 横浜市立大学国際総合科学部准教授、国立国会図書館非常勤調査員
書名 Title of Book	ライフサイエンスをめぐる諸課題—科学技術に関する調査プロジェクト調査報告書— (Aspects in Life Sciences: Science and Technology Research Project)
シリーズ Series	調査資料 2015-3
出版者 Publisher	国立国会図書館調査及び立法考査局
刊行日 Issue Date	2016-03-17
ページ Page	151-165
ISBN	978-4-87582-785-6
本文の言語 Language	日本語 (Japanese)
摘要 Abstract	ゲノム解析技術進展による低コスト化のため、関連ビジネスが活発化している。本稿は、そのビジネスの現状、技術、乗り越えるべき問題を整理し、ゲノム解析の新しいビジネスモデルを考察する。

*掲載論文等のうち、意見にわたる部分は、それぞれ筆者の個人的見解であることをお断りしておきます。

ゲノム解析のビジネス活用の現状と課題

横浜市立大学国際総合科学部准教授
国立国会図書館 非常勤調査員 永松 陽明

目 次

はじめに

I ゲノム解析のビジネス活用の現状

- 1 ゲノム解析ビジネスで行われているサービス
- 2 DTC遺伝子検査サービスのサービス提供プロセス
- 3 遺伝子解析市場の急拡大と新規参入企業

II ゲノム解析技術

- 1 計測技術
- 2 蓄積・分析技術

III 現状のDTC遺伝子検査サービスの限界と新しいビジネスモデル

IV ゲノム解析のビジネス活用の課題

- 1 ゲノム解析ビジネスを行う事業者の課題
- 2 法律の課題
- 3 行政の課題
- 4 その他の課題

おわりに

【要 旨】

2003年にヒトゲノムが解読完了されるなど、近年急速にゲノム関連の技術革新が進展し、併せてゲノム解析の低コスト化が実現している。それにより、個人でのゲノム解析の利用が身近になったため、関連するビジネスが活発化している。そこで本稿では、ゲノム解析のビジネス活用の現状、技術、DTC（Direct-To-Consumer：消費者直接）遺伝子検査サービスの限界を整理しつつ、胎動しつつあるゲノム解析の新しいビジネスモデルを考察し、最後に多面的に課題をまとめる。課題は、①ゲノム解析ビジネスを行う事業者、②法律、③行政、④その他の各視点で整理をする。

はじめに

1991年から始まったヒトゲノム計画は、2003年にヒトゲノム解読完了の宣言を行った⁽¹⁾。ゲノムとは全ての遺伝情報であり、ヒトゲノムは「約30億塩基対のDNA(Deoxyribonucleic Acid)配列」⁽²⁾で構成される。ヒトゲノム計画によって、ヒトの細胞にとって不可欠なタンパク質を作るための情報が書かれている領域、つまり遺伝子は全体の1.5%しかないことが明らかになった⁽³⁾。この際に、一人当たりのヒトゲノムの解析にかかったコストは4000万ドル（約37億円）と言われている⁽⁴⁾が、2007年に市場に投入された「次世代シーケンサー」⁽⁵⁾は約10万円程度のコストを実現する日が近いと言われるほど、著しくコストを低下させている⁽⁶⁾。

「次世代シーケンサー」を代表とするゲノム解析に関連する技術革新の恩恵を受け、個人で遺伝子検査を受けるケースも珍しくなくなってきている。2013年、米国の女優アンジェリーナ・ジョリー（Angelina Jolie）氏は、家族性のがんリスクを遺伝子検査で調べ、その結果を受け、がん予防手術を行っている。そのような中で、DTC（Direct-To-Consumer：消費者直接）genetic testingと呼ばれる消費者直接販売型遺伝子検査サービス（以下、「DTC遺伝子検査サービス」という。）に参入する企業が増加している。2014（平成26）年には大手IT（Information Technology）企業のディー・エヌ・エー（DeNA）やヤフーなどがビジネスを開始している。

もっとも、2013年11月に遺伝子検査サービス最大手の23andMeは、米国食品医薬品局（Food and Drug Administration of the United States: FDA）から、事前申請を行っていなかった遺伝子検査キットの販売停止を命じられた。その理由は、検査キット、その検査結果、関連するソフトウェア等から構成されるサービス全体が、事前申請が必要で規制対象となる医療機器に該当するとの判断からであった⁽⁷⁾。しかし、2015年2月には遺伝的な要因のみで起こる病気の「Bloom症候群」⁽⁸⁾という難治性疾患の罹患性の判定について、遺伝子検査の承認を得ている。この件に

* 本稿におけるインターネット情報の最終アクセス日は、2016年1月22日である。

(1) 榎佳之『ゲノムサイエンス—ゲノム解読から生命システムの解明へ—』講談社、2007、pp.61-107。

(2) DNAとは、遺伝情報を蓄積する分子のことであり、塩基、五炭糖（5個の炭素から構成される糖）、リン酸から構成される。そのうち、塩基はアデニン（A）、グアニン（G）、シトシン（C）、チミン（T）の4種類があり、AはTと、GはCと対をなす。これらの対が鎖のように並んで配列を形成しているものをDNA配列と呼び、らせん構造の二本鎖を形成している。東京大学生命科学教科書編集委員会編『現代生命科学』羊土社、2015、p.19。

(3) 同上、p.37。

(4) 田中深一郎「時事深層 遺伝子情報、個人で利用」『日経ビジネス』1680号、2013.2.25、p.12。

(5) DNA配列を解析する装置であり、IIにて解説する。

(6) 油谷浩幸「NGSによるゲノム解析技術」『腫瘍内科』14(4)、2014.10、p.310。

(7) 大西昭郎ほか「医療機器を介した健康・医療の更なる分野横断的なイノベーションに向けて—遺伝子検査ビジネスの展開を例に—」『医薬品医療機器レギュラトリーサイエンス』46(6)、2015.6、p.381。

において、23andMeは以前とは異なり、科学的な根拠を得るための2つの研究を実施した上で、FDAに対し事前承認申請を行った。承認に際してのFDAの見解は、科学的な根拠が明確かつ、妊娠検査薬などと同様に個人が理解し、利用できる形で検査結果が提供されていれば、一定の規制の下でDTC遺伝子検査サービスの提供は許容され得るというものであった。この見解はDTC遺伝子検査サービスにとっては大きな一歩といえる⁽⁹⁾。

ゲノム解析に関連する技術革新が急速に進み、そのビジネス活用が急拡大する中で、DTC遺伝子検査サービスは、規制との齟齬があることが浮き彫りになるなど課題も明らかになってきている。そこで、本稿では、ゲノム解析のビジネス活用の現状、技術、DTC遺伝子検査サービスの限界を整理しつつ、胎動しつつあるDTC遺伝子検査サービスの新しいビジネスモデルを考察し、最後に多面的に課題をまとめる。

I ゲノム解析のビジネス活用の現状

1 ゲノム解析ビジネスで行われているサービス

ヒトを対象としたゲノム解析は、学術研究、医療、犯罪捜査などの広い分野で行われているが、技術革新によるコスト低下や消費者が個人的にサービスを活用しようとする風潮もあり、前述のとおりDTC遺伝子検査サービスに新規参加者が増えている。DTC遺伝子検査サービスとしては、具体的には親子・血縁鑑定、太りやすさや疾病易罹患性（病気のかかりやすさ）、そして才能などを遺伝子から解析するものなどがある。また、遺伝子のDNAのうち、A、G、C、Tの塩基の99%以上は誰しもが同じであるが、約1%は他人と違う変異部分があり、この部分を

表1 DTC遺伝子検査サービスの種類と具体的な内容

サービスの種類	具体的な内容
DNA鑑定 (親子・血縁鑑定)	・DNAの個人差を解析することにより、親子・血縁鑑定をするサービス。 ・人間は誰でも、母親と父親からDNAを受け継ぐため、子供のDNAの特徴のうち、母親のDNAにない特徴は父親のDNAに存在することになる原理を使い、子供の父親を特定する「父子鑑定」が実施されている。
体質遺伝子検査	・DNAのSNPを解析することにより、体質や病気のなりやすさを解析するサービス。 ・「肥満遺伝子検査」は、3ないし4種類の遺伝子のSNPを調べる遺伝子検査を行い、「肥満遺伝子型」なる類型にあてはめ、その遺伝子型が肥満のなりやすさや身体の部位別の脂肪の付き方などに関連しているとし、生活指導や助言を行う。 ・「疾病易罹患性の遺伝子検査」は、糖尿病、高血圧、心筋梗塞、脳梗塞、ガンなどの病気のかかりやすさを調べる。 ・「人間の才能がわかる遺伝子検査」は、記憶力や運動能力、音楽や絵画の能力を調べる。
受託解析	・上記のサービスを提供する事業者及び研究機関、製薬会社から匿名化された検査試料を受託し解析を行うサービス。

(出典) 個人遺伝情報取扱協議会「個人遺伝情報を取扱う企業が遵守すべき自主基準（個人遺伝情報取扱事業者自主基準）第2版」2014.5, pp.11-23. <http://www.cpig.or.jp/jisyu/img/sin_jisyu.pdf>; 東京大学生命科学教科書編集委員会編『文系のための生命科学 第2版』羊土社, 2011, p.148; 高田史男「遺伝子検査ビジネスの現状と問題点」『医学の歩み』250(5), 2014.8, pp.441-442を基に筆者作成。

(8) Bloom症候群とは、「小柄な体型、日光過敏性紅斑、免疫不全を特徴とする常染色体劣性の遺伝病である。」難病情報センター「Bloom症候群（ブルーム症候群）（平成22年度）」<<http://www.nanbyou.or.jp/entry/887>>

(9) 大西ほか 前掲注(7), pp.381-382.

一塩基多型、又はSNP(Single Nucleotide Polymorphism、「スニップ」と読む。)と呼ぶ。DTC遺伝子検査サービスのうち、太りやすさや病気のなりやすさ、才能などは、SNPの中でも病気、体質に関わる部分を解析している⁽¹⁰⁾。表1に代表的なDTC遺伝子検査サービスの種類とその具体的な内容を整理する。

DTC遺伝子検査サービスの特徴は手軽さであり、検査キットに頬粘膜、唾液などをサンプルとして採取し送付すると、解析結果を数週間後にオンラインで確認することができ、多くのサービスは数千円から数万円程度で利用できる。

また、体質等に関する検査は、自らの健康に対する意識向上、生活習慣病予防のための行動変容のきっかけ作りなどを通じて、健康増進への寄与が期待されている⁽¹¹⁾。

2 DTC遺伝子検査サービスのサービス提供プロセス

経済産業省が2012(平成24)年度に行った調査⁽¹²⁾では、738の国内事業者が、遺伝子検査サービスに関わっている。そのうち595事業者は医療機関であり、143事業者は非医療機関である。その738事業者が実施するDTC遺伝子検査サービスは、図1のプロセス⁽¹³⁾によって提供されている。以下でそれぞれのプロセスの解説を行う。

まず、「受付」プロセスにおいて、事業者は、利用者に対して検査サービスの説明書、同意書、試料採取キットを配布する。また同時に、利用者が納得し、適切な判断を行えるように情報を文書で提供し、利用者の同意を得る「インフォームド・コンセント」も併せて行われる。具体的には、試料の取扱方針や検査の臨床的妥当性などの科学的根拠を説明した上で同意を得る。なお、遺伝子検査サービスを提供する事業者には、医療機関を介してサービスを提供するものと、インターネットなどの複数の流通ルートを通じてサービスを提供するものがある。

次に、「試料採取」プロセスにおいて、利用者は自ら又は医療機関にて頬粘膜や唾液などの試料を採取する。その試料は解析会社(医療機関で解析される場合もあり)に送付される。

図1 DTC遺伝子検査サービスの提供プロセスと各プロセスの実施内容

受付	試料採取	解析	結果報告	処置
医療機関やインターネットなどの複数の流通ルートで受付。説明書、同意書、試料採取キットを配布。	利用者自ら、又は医療機関で試料採取。試料は解析会社に送付。	同意書を確認後、試料の解析を実施。	解析結果を基に、書面又はWebで検査結果を報告。	検査結果を報告した事業者などが、検査結果に基づいた栄養又は運動指導、商品・サービス販売を実施。

(出典) ドリームインキュベータ「平成25年度中小企業支援調査(再生医療による経済効果及び再生医療等の事業環境整備に関する調査) 報告書(遺伝子検査ビジネスに関する調査) 報告書」2014.2, p.11. 経済産業省ウェブサイト <http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/pdf/140428idenshikensa-houkokusyo2.pdf> を基に筆者作成。

(10) 「広がる個人向け遺伝子解析サービス ガンのリスクを手軽に予測」『日経ビジネス』1740号, 2014.5.12, p.43.

(11) 柳沼宏「消費者向け遺伝子検査ビジネスについて」『バイオサイエンスとインダストリー』72(5), 2014, p.418.

(12) 三菱化学テクノロジーサーチ「平成24年度中小企業支援調査(個人遺伝情報保護の環境整備に関する調査) 報告書(遺伝子検査ビジネスに関する調査) 報告書」2013.2, p.17. 経済産業省ウェブサイト <http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf>

(13) ドリームインキュベータ「平成25年度中小企業支援調査(再生医療による経済効果及び再生医療等の事業環境整備に関する調査) 報告書(遺伝子検査ビジネスに関する調査) 報告書」2014.2, p.11. 経済産業省ウェブサイト <http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/pdf/140428idenshikensa-houkokusyo2.pdf>

「解析」プロセスでは、利用者の同意書が確認されたのちに、解析が行われる。解析では、解析データの入手及び入手したデータの解釈が実施される。データ解釈や検査結果の作成などの重要な業務を行う事業者は比較的集約されており、大多数（670事業者以上）は他の事業者からサービスの提供を受けている。また、解析の一部は、中国をはじめとする外国で実施されている。

「結果報告」プロセスでは、事業者が4～6週間後に解析結果を基にした検査結果を、書面又はWebで利用者に報告する。このプロセスでは、利用者からの相談等に対応するカウンセリングが行われる。

最後の「処置」プロセスでは、事業者が検査結果に基づいて、栄養・運動指導のサービスの提供、又は関連する健康食品の販売などを行っている。

3 遺伝子解析市場の急拡大と新規参入企業

DTC遺伝子検査サービスを包含する世界の遺伝子解析市場は、2014年の217億ドルから2020年に452億ドルと倍増する見通しである⁽¹⁴⁾。また、2013（平成25）年度における日本国内の医療費は、40兆610億円⁽¹⁵⁾となり、医療現場や個人ベースでの遺伝子解析の活用拡大を考慮すると、国内の遺伝子解析市場も拡大基調と推定される。このような見通しや実績を受け、国内では、東京大学発ベンチャーや大手IT企業が続々と参入している。表2に国内の代表的なDTC遺伝子検査サービス例を挙げる。特にIT企業が参入する理由としては、データの保管や解析は得意とする分野であり、既存のビジネスとの親和性が高いためである⁽¹⁶⁾。

また、DTC遺伝子解析サービスだけではなく、遺伝子解析関連事業に活発な新規参入が見受けられる。富士通は2013（平成25）年12月に「未来医療開発センター」を設立し、遺伝的な疾患と健康診断数値との相関関係などを収集しはじめた。ソニーは、関連会社のエムスリー、次世代シーケンサーメーカーのイルミナ（Illumina）社と共同でゲノム情報を活用する情報システム企業を2014（平成26）年に設立した⁽¹⁷⁾。日立製作所と日立健康保険組合では、2014（平成26）年10月からグループ企業の従業員23万人を対象とした特定健診結果や診療報酬明細書（レセプト）データを一元管理、解析し、健康状況が悪いにもかかわらず医師の診断を受けていない社員などを把握、対策を取る取組を実施している⁽¹⁸⁾。

(14) BCC Research, "Molecular Diagnostics: Technologies and Global Markets," 2015.6. <<http://www.bccresearch.com/market-research/biotechnology/molecular-diagnostics-technologies-global-markets-report-bio063c.html>>

(15) 厚生労働省「平成25年度 国民医療費の概況」2015.10.7, p.3. <<http://www.mhlw.go.jp/toukei/saikin/hw/k-iryohi/13/dl/data.pdf>>

(16) 島田祥輔・中沢明子「遺伝子ビジネスで狙う38兆円市場—DeNAも参入！—」『プレジデント』52(20), 2014.8.18, p.119.

(17) 小笠原啓「遺伝子検査 医師利用しやすく エムスリーがサイト」『日本経済新聞』2015.6.6, p.12.

(18) 「News & Trend 23万人の情報で医療費抑制する日立健保 東芝はヘルスケアを1兆円事業に」『日経コンピュータ』862号, 2014.6.12, p.10.

表2 日本国内における代表的なDTC遺伝子検査サービス例

参入企業	ブランド名	価格（税込）	特徴やサービス
G&G サイエンス	Genomarker	1つの病気につき 30,000円～40,000 円程度（医療機関 ごとの差あり）	・検査項目は、肥満、メタボリックシンドローム、糖尿病、くも膜下 出血などの11項目を評価する。 ・主に医療機関を通じてサービスを提供する。
ジーンサイエ ンス	Cantect	約15,000円～ （医療機関ごとの 差あり）	・がん増殖に関連した遺伝子の働き具合などを調べる。 ・検査には採血が必要。高リスク判定者には、食事などの生活習慣や サプリメント利用などを指導する ・主に医療機関を通じてサービスを提供する。
サインポスト	遺伝子検査 キット	約35,000円～ （医療機関ごとの 差あり）	・2009年からサービス開始。62種類の遺伝子を調べ、動脈硬化リスク 判定、糖尿病合併症リスク判定などを行う。 ・主に医療機関を通じてサービスを提供する。
上海バイオ チップコーポ レーション	子供の遺伝 子検査才能 テスト	58,000円	・子供の潜在的能力を遺伝子検査で調べるサービスを実施している。 ・IQ (Intelligence Quotient)、絵画などの41の能力を予測する。 ・インターネットを介してサービスを提供する。
DHC	DHCの遺伝 子検査	5,400円	・ダイエット（肥満）、美肌（しみ、しわ、敏感肌）に関連したサービ スを提供する。 ・検査結果に合わせた商品販売を行っている。 ・インターネットを介してサービスを提供する。
ジェネシスヘル スケア	GeneLife NEOなど	6,458円～	・2008年からサービス開始。「GeneLife Neo」は加齢黄斑変性や脳梗塞 など、疾患の発症リスクや体質の傾向を最大330項目評価する。 ・大規模小売店、コンビニエンスストア、インターネットなど様々なチャ ネルでサービスを提供する。
湧永製薬	Waku-Navi 体質遺伝子 検査キット	6,480円～	・肥満関連遺伝子検査とアルコール代謝関連遺伝子検査を提供している。 ・取扱販売店又はインターネットを介してサービスを提供する。
ジーンクエスト	Genequest	14,800円～	・東京大学発のベンチャー企業。 ・2014年1月にサービスを開始。肺がんやC型肝炎などの疾病リスクや 脳の海馬の容積など150項目を評価する。 ・インターネットを介してサービスを提供する。
ヤフー	HealthData Lab	29,800円	・ジーンクエストと提携。 ・2014年11月にサービス開始。2型糖尿病などの疾患リスクの項目とア ルコール・ニコチン依存などの体質に関する項目など約290項目を評 価する。 ・インターネットを介してサービスを提供する。
DeNA	MYCODE	10,584円～	・2014年8月にサービス開始。39種類のガン、生活習慣病など最大280 項目を評価する。 ・インターネットを介してサービスを提供する。
MTI/エバー ジーン	DearGene がん遺伝子 解析キット	5,379円 （限定2,000個の価 格）	・携帯電話向けサービスを提供するMTIがエバージーンを設立。 ・2014年4月にサービス開始。胃ガン、前立腺ガンなどガンに絞ったサー ビスを提供する。 ・インターネットを介してサービスを提供する。

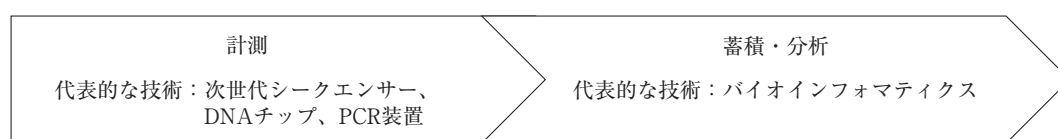
（出典）三菱化学テクノロジーサーチ「平成24年度中小企業支援調査（個人遺伝情報保護の環境整備に関する調査）報告書（遺
伝子検査ビジネスに関する調査）報告書」2013.2, pp.17-20. 経済産業省ウェブサイト <[http://www.meti.go.jp/policy/
mono_info_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf](http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/24idenshibizinesu.pdf)>;「広がる個人向け遺伝子解析サービス ガンのリスクを手軽に予
測」『日経ビジネス』1740号, 2014.5.12, p.43;「個人向け遺伝子検査は高価な占いか—予防医療市場をにらみ、大手
IT企業の参入進む—」『日経メディカル』43 (12), 2014.12 p.20;「時事深層 遺伝子解析、普及に「医学界の壁」」『日
経ビジネス』1791号, 2015.5.18, p.12;「G&Gサイエンス 生活習慣病 かかりやすさ判定 遺伝子検査を拡充」『日本
経済新聞』（地方経済面東北版）2009.1.22, p.24;「病気のなりやすさを判定 遺伝子検査効用と限界 不安を契機
に生活習慣見直し」『日本経済新聞』2015.6.7, p.14; まんだももゆき「私は世界的なマラソン選手になれたらしい
遺伝子検査、受けてみました〔その3〕」2014.10.24. 日本経済新聞社ウェブサイト <[http://gooday.nikkei.co.jp/atcl/
report/14/091100028/102100003/?P=3](http://gooday.nikkei.co.jp/atcl/report/14/091100028/102100003/?P=3)>; DHC「遺伝子検査」<<http://www.dhc.co.jp/goods/catop14.jsp>>; 湧永製薬「湧永製
薬オンラインショップ」<<http://www.waku-navi.jp/>>; エバージーン「サービス概要」<[https://www.deargene.jp/Home/
Product](https://www.deargene.jp/Home/Product)>を基に筆者作成。なお、特徴やサービスについては会社の広報情報に基づき記載している。

II ゲノム解析技術

ゲノム解析研究やDTC遺伝子検査サービスの市場急拡大を支えるものとして、急速に技術革新が進んだ「ゲノム解析技術」が挙げられる。本章ではその解説を行う。

ゲノム解析は、大きく2つのステップから行われる。最初のステップは、「計測」であり、DNA配列を計測する。そして、次に計測した結果のデータを「蓄積」し、「分析」するステップとなる。計測する代表的な技術として、「次世代シーケンサー」やDNAマイクロアレイとも呼ばれる「DNAチップ」や「PCR(Polymerase Chain Reaction: ポリメラーゼ連鎖反応)装置」があり、蓄積や分析の代表的な技術としては、「バイオインフォマティクス」がある。以上のステップと代表的な技術を図2に整理する。

図2 ゲノム解析のステップと代表的な技術



(出典) 筆者作成。

ただし、DTC遺伝子検査サービスで用いられる技術は、技術革新によって低コスト化したものが使用される。計測ステップにおいては、「次世代シーケンサー」のランニングコストは大幅に低下したものの1,000ドル程度であり、数千から数万円で提供されるDTC遺伝子検査サービスに使用するには依然として高価であるため、低価格で利用できる「DNAチップ」や「PCR装置」が活用される。また、バイオインフォマティクスもスーパーコンピュータなどで大量かつ高速に処理されるのではなく、汎用化された機器が用いられる。

次に代表的な技術である「次世代シーケンサー」、「DNAチップ」、「PCR装置」、「バイオインフォマティクス」について解説を行う。

1 計測技術

(1) 次世代シーケンサー

DNA配列を知るためのDNAシーケンシング(DNA sequencing)は、「遺伝子がコード(指定)するタンパク質を構成するアミノ酸配列の推定」、「遺伝子配列の正確な決定」、「遺伝子間の相違の同定(分類)」などの理由から、極めて重要である⁽¹⁹⁾。

これまで広く用いられてきた方法は、1977年に英国ケンブリッジ大学のフレデリック・サングー(Frederick Sanger)氏が開発したジデオキシ(Dideoxynucleotide)法⁽²⁰⁾であったが、米国のベンチャー企業であるイルミナ社や454ライフサイエンス社(現ロシュ・ダイアグノスティックス社)などが、全く異なるシーケンシング法⁽²¹⁾を採用したシーケンサーを開発した。それら

(19) ラインハート・レンネバーグ, 小林達彦監修(西山広子・奥原正國訳)『カラー図解EURO版バイオテクノロジーの教科書 下』講談社, 2014, p.413. (原書名: Reinhard Renneberg and Darja Süßbier, *Biotechnologie Für Einsteiger*, 2010.)

(20) ジデオキシ法とは、酵素によるDNA鎖合成をヌクレオチド類似体により阻害することにより、DNA塩基配列を明らかにする方法である。特許庁「標準技術集(核酸の増幅および検出)データベース: ジデオキシ法(サングー法)」2001.8.28. <http://www.jpo.go.jp/shiryos/s_sonota/hyoujun_gijutsu/kakusan/0062.html>

を次世代シーケンサーと呼ぶ⁽²²⁾。その中でも、2007年に市場に投入されたイルミナ社のGenome Analyzerは、これまで半導体のムーアの法則に準じていたゲノム解析のシーケンスコストを激減させた⁽²³⁾。2014年に同社から提供されたHiSeq Xシステムは、ヒト全ゲノム解読を1,000ドルで可能にするシステムとして注目されている⁽²⁴⁾。

(2) DNA チップ

DNAチップは、ゲノム中の多数の遺伝子がいつ、どこで、どれくらい働いているかを、まとめて測定する技術であり、どの細胞で、どんな種類の遺伝子が、どのようなタイミングで発現⁽²⁵⁾しているかを正確かつ網羅的に測定できる⁽²⁶⁾。

DNAチップは、ガラス基板上に一本鎖のDNAが固定してある。相補的な配列を持つ検体DNAの鎖が化学的に結び付きやすいことを利用して、検体中の調べたいDNA量を測定する。具体的には、採取した検体DNAを蛍光物質で標識したcDNA⁽²⁷⁾に変換し、それをDNAチップに流し込む。結合したcDNAとDNAチップの該当部分は蛍光を発するので、その蛍光の強さを調べることで、遺伝子の発現パターンを調べることができる。DTC遺伝子検査サービスでよく活用されている。

(3) PCR 装置

DNAを分析するにはある程度の量のDNAが必要となる。PCR法は、少量のDNAの塩基配列の一部分を指数関数的に増幅させる方法⁽²⁸⁾であり、PCR装置は大量かつ高速にPCR法を実現できる装置である。特に、その増幅をリアルタイムにモニタリングできる装置をリアルタイムPCR装置という。DTC遺伝子検査サービスのうち、微量の試料を扱うDNA鑑定において必要不可欠なものとなっている。

2 蓄積・分析技術

次世代シーケンサーやDNAチップ、PCR装置は大量のデータを計測できるが、その後のステップにおいては、その大量のデータをいかに蓄積し、分析するかが重要となる。

その鍵を握る技術が、バイオインフォマティクスである。その対象は広範であり、実験現場で生産される生データを適切に処理する段階、大量のデータを編集して知識としてデータベースを整備する段階、データベースから新たな法則性や生物学的知識を発見する段階など様々な段階がある。具体的には、遺伝子とその機能の推測、タンパク質構造やタンパク質間の相互作用

(21) イルミナ社は合成シーケンシング (Sequence-by-Synthesis) 法、454ライフサイエンス社はパイロシーケンシング (Pyrosequencing) 法を採用している。

(22) 水島-菅野純子・菅野純夫「次世代シーケンサーの医療への応用と課題」『モダンメディア』57(8), 2011.8, pp.225-226.

(23) National Human Genome Research Institute, "DNA Sequencing Costs," 2015.10.2. <<http://www.genome.gov/sequencingcosts/>>

(24) 油谷 前掲注(6)

(25) 発現とは、「遺伝子発現」とも言われ、遺伝子の情報が、タンパク質の合成を通じて具体的に現れることである。

(26) 榊 前掲注(1), pp.195-196.

(27) cDNAとは、complementary DNA (相補的なDNA) といわれるもので、試験管内で逆転酵素を用いて、RNAをDNAに変換したものである。同上, p.64.

(28) 東京大学生命科学教科書編集委員会編 前掲注(2), pp.149-150.

の推測、遺伝子発現の解析などを行う。

バイオインフォマティクスの発展は、「オープン化」が重要なキーワードとなる。そのきっかけとなったものが、「バミューダ原則」(Bermuda Principles)⁽²⁹⁾である。1996年2月に、バミューダ島で、ヒトゲノム解読に携わる米、英、日、仏、独の5か国の中心的な組織のリーダーと主要研究者が参加する会議が開催され、2つの重要な方針が合意された。1つ目は、ヒトゲノム解読は個人の利益を求めるものではないという基本方針の決定であり、2つ目は、データの即時公開、公的なデータとして提供、データの利用にあたっては何の制約も加えないというものであった。これらを「バミューダ原則」と呼ぶ。これにより、バイオインフォマティクスに関してもオープン化がキーワードとなった。この結果、権利関係にとらわれることなくソフトウェアが派生して作られ、バイオインフォマティクスが研究分野として確立することに大きく貢献した⁽³⁰⁾。

表3にオープン化により発展したバイオインフォマティクスのツールを例示する。

表3 バイオインフォマティクスのツールの例

ライブラリ (よく使う機能をまとめたプログラム群)	特徴・内容
BioPerl	スクリプト言語(ソフトの動作や機能をプログラムで記述できる言語)のPerlで作られたライブラリであるため、研究者は自分自身で短いプログラムを書けば多彩な処理ができる。この言語を基に作られているソフトウェア、データベースとしてGMOD、Ensembleなどがある。
BioJava	コンパイル言語(実行速度が高速なプログラム言語)であるJavaで作られたライブラリ。インターネットで利用されている言語であるため、ネットワークとの親和性が高い。特徴的なこととして、遺伝的アルゴリズムなどのアルゴリズム(計算方法)開発に利用されている。

(出典) オープンバイオ研究会編『オープンソースで学ぶバイオインフォマティクス』東京電機大学出版局, 2008, pp.2-7を基に筆者作成。

Ⅲ 現状のDTC遺伝子検査サービスの限界と新しいビジネスモデル

これまでの議論では、遺伝的要因を考慮する遺伝子型(Genotype)に関することを取り扱ってきた。しかし、病気は、遺伝子型だけでなく、環境的要因を考慮する表現型(Phenotype)も考慮する必要がある。例えば、外傷や中毒、感染症などの病気は環境的な要因から起こる。また、多くのがんや生活習慣病は、遺伝的、環境的な様々な因子から起こるものとしてとらえられている。同様に、膠原病などの疾病易罹性(病気のかかりやすさ)や様々な体質なども、遺伝的、環境的な様々な要因、つまり多因子遺伝形質から起こるものである。

このような遺伝的要因と環境的要因が複雑に絡み合った病気の原因、つまり遺伝子型と表現型の関係を明らかにするためには、多くの人々の協力の上で、彼らのゲノム情報の解析と共に病歴、生活歴、環境曝露などのデータ収集を行っていく必要がある。これら遺伝子型、病歴、表現型の多くのデータが集まり、分析ができる。この分析は、多因子遺伝形質の遺伝子型・表現型相関(genotype-phenotype correlation)と呼ばれ、これにより、高い科学的信頼性をもって、

(29) 榊 前掲注(1), pp.81-82.

(30) オープンバイオ研究会編『オープンソースで学ぶバイオインフォマティクス』東京電機大学出版局, 2008, p.2.

病気の原因を明らかにできる。大勢の参加者のゲノム情報解析と病歴、環境のトレースの具体的な取組として、メガコホート⁽³¹⁾と呼ばれる大規模調査と、ゲノムワイド関連解析 (Genome Wide Association Study: GWAS、「ジーバス」と読む)⁽³²⁾を組み合わせた大規模研究が、近年日本など世界各国で行われはじめている。ただし研究に着手した時期がまだ浅いため、現時点において様々な要因によって起こる病気に関しては、予測するには科学的根拠に乏しく、しばらくの研究時間が必要との指摘がある⁽³³⁾。このため、遺伝的、環境的な様々な因子から起こる病気に関しても解析結果を出すDTC遺伝子検査サービスに対して、科学的な信頼性が高くない、又は占いと同等などとの評価が数多くある。

一方で、「はじめに」で指摘したように、遺伝的要因のみによって起こる「Bloom症候群」の罹患性に関する判定について、23andMeは遺伝子検査の承認を得ている。この件では、23andMeは、科学的根拠を得るための、サンプル数が70と105の2つの研究を実施した上で、FDAに対して事前承認申請を行った。承認に際してのFDAの見解は、科学的根拠が明確かつ、妊娠検査薬やコレステロール検査薬、家庭用HIV (Human Immunodeficiency Virus: ヒト免疫不全ウイルス) 検査薬と同様に個人が理解し、利用できる形で検査結果が提供されていれば、一定の規制の下でDTC遺伝子検査サービスの提供を許容するというものであった。これにより、科学的な根拠が明白なものに関してのDTC遺伝子検査サービスの道は開けたと考えられる。

また、23andMeでは、これまでに構築した膨大な顧客のゲノム情報データベースを用いたゲノムワイド関連解析を、単独及び製薬企業のジェネンテック (Genentech) 社やファイザー (Pfizer) 社などとも提携して推進している⁽³⁴⁾。この動きは創薬のためであり、検査サービス提供企業から製薬企業への事業拡大を図っていることがわかる。この戦略は、日本の事業者でも可能であるため、日本のDTC遺伝子検査サービス提供企業にとっての新しいビジネスモデルになると考えられる。

以上の議論を踏まえ、図3においてDTC遺伝子検査サービスの従来のビジネスモデルと新しいビジネスモデルを比較した。図3の左部分に示した従来のビジネスモデルは、収益につながる「利用者」とのビジネスが規制に触れる可能性がある先行き不透明なものであるのに対して、右部分に示した新しいビジネスモデルは、収益の源泉が「利用者」「創薬の実現」の2つになるとともに、「利用者」とのビジネスも多因子の病気を扱うことが少なくなる、つまり科学的根拠が明確なものが対象となるため、規制によるビジネス停止・中断がなくなり、ビジネスが安定化する。不安定なビジネスから脱却するためのこの戦略で重要な鍵は、「質の高い顧客ゲノム情報データベース」であろう。

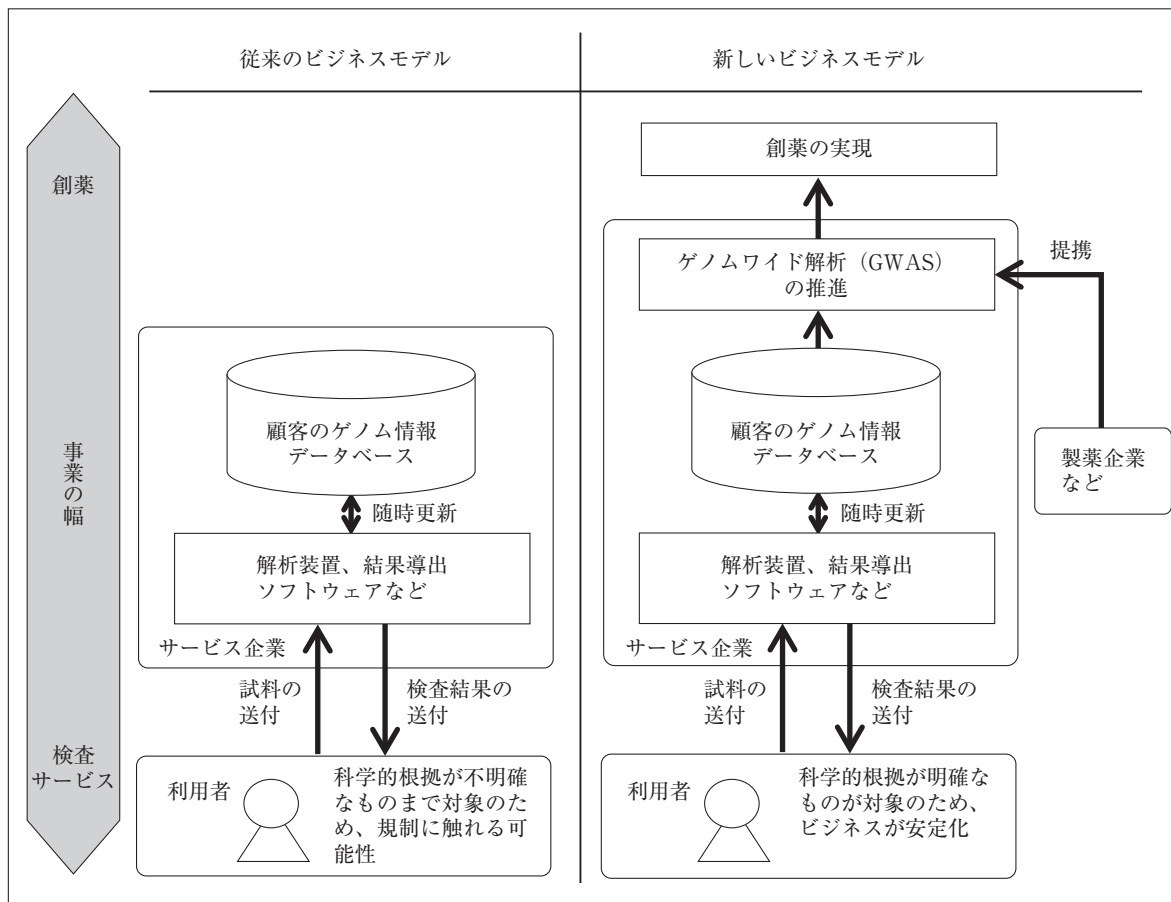
(31) コホートとは、「ある条件で明確かつ一意に定義される人間集団」のことであり、ここでは疾病対策のために、ヒトの試料、情報の観察をするための集団を指す。メガはサイズを指し、日本では10～15万人規模である。吉田輝彦ほか「NGSによる分子疫学データの構築」『腫瘍内科』14(4), 2014.10, p.316.

(32) ゲノムワイド関連解析とは、ヒトゲノムのSNP (一塩基多型) を網羅的に解析し、疾患に関連する遺伝子変異を解明する解析のことである。

(33) 高田史男「遺伝子検査ビジネス状況」『小児科診療』76(7), 2013.7, p.1150.

(34) 「遺伝子情報使い創薬、グーグル出資のベンチャー 研究に着手」『日本経済新聞』2015.3.17, p.6.

図3 DTC遺伝子検査サービス提供企業の新旧ビジネスモデル比較



（出典）筆者作成。

IV ゲノム解析のビジネス活用の課題

ゲノム解析のビジネス活用における課題を、①ゲノム解析ビジネスを行う事業者、②法律、③行政、④その他の各視点で整理する。

1 ゲノム解析ビジネスを行う事業者の課題

前述の経済産業省の調査などでは、ゲノム解析ビジネスを推進する事業者の課題について、①解析の質、②科学的根拠とその説明、③インフォームド・コンセントや相談への対応が重要な論点であると指摘している⁽³⁵⁾。また、④倫理についても課題と指摘している文献は多い。そこで以上の4点について、課題を整理する。

(1) 解析の質

解析の質は、検査において根幹をなすものであり、求められる品質レベルは高い。製品、ソフトウェア、システムを開発し、作り上げていく際にも通じるものがあるが、DTC遺伝子検査サービスにおいては、解析精度の管理、試料の品質確保及び取違防止などが一般的な製品、ソ

(35) 柳沼 前掲注(11), pp.420-421.

フトウェア、システムと違い、重要な管理ポイントとなる。また、品質を維持向上するためのISO9000シリーズ⁽³⁶⁾で求められているような導入組織のルールのPDCA (Plan Do Check Action) や手順書の整備や記録の作成・保管などは最も基本となるものであり、「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」⁽³⁷⁾においてもその遵守が求められている。今後のビジネス拡大を考えていくなれば、CAP (College of American Pathologists: 米国臨床病理医協会) やISOなどの外部機関の認証制度活用は重要になると考えられる。

(2) 科学的根拠とその説明

IIIにおいて指摘したように、多因子から起こり得る疾病には、未だ解明されていない点が多い。そのような中でDTC遺伝子検査サービスを行っていくには、科学的根拠や分析結果の解釈について説明が不可欠となる。例えば、体質検査などでは、事業者自身や共同研究機関における研究成果を利用している事業者だけでなく、公開されている学術論文を参考に遺伝情報の解釈・意味付けを行っている事業者も多い。そこで重要となることは、多数存在する論文から依拠した論文をどのように選択したか、また複数の論文に依拠するならば各論文の重み付け、そして結果判定の算出方法を説明する必要がある。前述した「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」においては、信頼性の高い査読付き雑誌に掲載されている論文を選択していること、日本人集団を対象とした分析に依拠していることなどを考慮すべきと指摘している。

加えて、検査の限界も含む、検査に関する正確な情報を事前に利用者に伝える責任があると考えられる⁽³⁸⁾。

(3) インフォームド・コンセントや相談への対応

DTC遺伝子検査サービスでは、解析によって得られた将来のリスクなどの専門性が高くかつ不確実さがある内容を、丁寧に、わかりやすく説明することなく、直接利用者に伝達しているケースがある。そこに、解析結果が利用者の誤解を生む可能性がある。そのため、検査前の段階では、利用者に対して事業の意義、科学的根拠、取得する遺伝情報の利用目的、サービス終了後の試料の取扱い、予測される結果や不利益などを十分に説明し、同意を得る、インフォームド・コンセントの確実な実施が不可欠である。さらに、検査の事後には、検査結果が何を示しているのかなどを丁寧に説明する必要がある。

また、検査に関する専門的な質問、個人情報の取扱い、サービスに対する不満や苦情などに対して、相談できる窓口の設置も不可欠である。この部分の取組は、電話やメールでの相談窓口を設ける企業もあれば、よくある質問をホームページ上に記載する対応のみの企業があり、サービスを提供する企業ごとにばらつきがある。

(4) 倫理問題

倫理問題については、DTC遺伝子検査サービスの種類ごとに課題が指摘されている⁽³⁹⁾。

(36) ISO9000シリーズとは、ISO (International Organization for Standardization: 国際標準化機構) が制定した品質管理に関する国際規格であり、ISO9000、ISO9001、ISO9004の3つの規格から構成される。中條武志『ISO9000の知識 第3版』日本経済新聞出版社, 2010, pp.15-16.

(37) 経済産業省「遺伝子検査ビジネス実施事業者の遵守事項」<http://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/zyunshu.pdf>

(38) 柳沼 前掲注(1), pp.420-421.

まず、DNA鑑定において考えられる課題としては、遺伝子を解析される被検者の承諾を得ずに、被検者の残していったタバコの吸い殻や歯ブラシなどを検体として扱う事業者がおり、倫理的な問題はないともいえないことが指摘されている。加えて、母体末梢血中に浮遊する胎児細胞由来のDNAを解析することで出生前親子鑑定を行うビジネスが開始されているが、簡便に出生前親子（父子）鑑定ができ、結果いかんで中絶につながる可能性もあり、倫理的問題があることも指摘されている⁽⁴⁰⁾。

体質遺伝子検査における課題としては、人間の才能を判定する遺伝子検査に関するものが指摘されている。これらは、主に子供を持つ親をターゲットにしているビジネスであるが、分析的妥当性（Analytic Validity）、臨床的妥当性（Clinical Validity）、臨床的有用性（Clinical Utility）の検証が求められるとともに、親の意思で被検者とされた子供たちの自己選択の自由、自己決定の権利を制限することがないかという懸念も含め、倫理的・法的・社会的側面の課題（Ethical, Legal and Social Issues: ELSI）の検討も併せて十分になされる必要がある。分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性、倫理的・法的・社会的側面の課題の4つはそれらの頭文字をとってACCEモデルと呼ばれる。DTC遺伝子検査サービスでは、上市前にその検証が十分になされていないまま市場投入されているサービスも少なくない⁽⁴¹⁾。

2 法律の課題

ゲノム解析に関係し、議論されている法律のキーワードは、「遺伝学的検査の品質保証」「遺伝差別」「遺伝子資源材料」である⁽⁴²⁾。

「遺伝学的検査の品質保証」については、2009年にドイツで制定された「ヒト遺伝的診断に関する法律」（Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen）においては、検査の実施や情報提供については、医師の資格や施設の認証が求められている⁽⁴³⁾。

「遺伝差別」とは、遺伝的な症状などにより保険に加入できない、又は職を失うことなどであり、様々な事例の報告がなされている⁽⁴⁴⁾。米国では2008年に「遺伝子情報差別禁止法」（The Genetic Information Nondiscrimination Act）が制定され、採用時や健康保険加入時に遺伝子情報の提供を求めることと、遺伝情報による差別を禁止している。前述のドイツの「ヒト遺伝的診断に関する法律」でも、遺伝差別を禁止している。

「遺伝子資源材料」とは、遺伝子を産業の資源としてとらえるアプローチであり、中国が積極的に法制化を行っている。1998年に「人類遺伝資源管理暫行弁法」、2008年に「人類遺伝資源管理条例」をそれぞれ制定し、許可なく遺伝子資源材料を収集・保存することは禁止され、中国国外に持ち出すことができなくなった。

以上、3つのキーワードに対して、日本には明確に対応する法律がない⁽⁴⁵⁾。

(39) 高田史男「遺伝子検査ビジネスの現状と問題点」『医学のあゆみ』250(5), 2014.8.2, pp.442-443.

(40) 高田 前掲注(39), pp.1150-1151.

(41) 同上, p.1152.

(42) 安積明子「中国が日本人の「遺伝子情報」を蓄積している？—いま流行の遺伝子検査の発注先に課題—」『東洋経済オンライン』2015.8.12. <<http://toyokeizai.net/articles/-/79947>>

(43) 清水耕一「ドイツ法における人の遺伝子の診断法18条と保険加入—とくに告知義務について—」『生命保険論集』176号, 2011.9. p.67.

(44) 大西睦子「「遺伝子検査」で危惧される「差別」「プライバシー」の問題」『Huffington Post 日本版』2015.1.13. <http://www.huffingtonpost.jp/foresight/genetic-test_b_6459784.html>

(45) 安積 前掲注(42)

このような中で、自由民主党の有志遺伝子勉強会は、前述した3つのキーワードを含むDTC遺伝子検査サービスに関する現状と課題及び可能性について検討を行い、政府に対し提言を行っている⁽⁴⁶⁾。

3 行政の課題

ゲノム解析において関連する国の行政機関は、経済産業省、厚生労働省、消費者庁の3省庁であるが、その3省庁には明確な連携が見当たらないとの指摘がある⁽⁴⁷⁾。

まず、経済産業省は、産業面で積極的にアプローチを行ってきている。2005（平成17）年の個人情報保護法施行がトリガーとなり、個人遺伝情報保護対策という形で進めてきた。外郭団体の1つである一般財団法人バイオインダストリー協会内に、個人遺伝情報取扱審査委員会を設置し、業界団体と連携し、特定非営利活動法人個人遺伝情報取扱協議会を立ち上げ、その協議会に自主基準を策定させ運用を任せた。しかし、上部団体のバイオインダストリー協会には営業実施の許認可権限はなく、経済産業省は事業者に申請義務も負わせていない。また、自主基準は検査の臨床的妥当性や臨床的有用性に関する評価方法を策定することができなかったため、その点で有効に機能していないとの指摘がある⁽⁴⁸⁾。

一方、医療面からアプローチする厚生労働省では、DTC遺伝子検査サービスを1つの主務所管として包含し取り扱う部署が明確になっていない。2004（平成16）年に同省が取りまとめた「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」の中に遺伝学的検査実施に際しての対応があるが、医療の枠の中に限ったものとなっている。医療と非医療の境界が不鮮明となっている現状を踏まえ、積極的な対応が求められる。

2009（平成21）年に内閣府の外局として発足した消費者庁は、これまでのところ関与が見えないとの指摘がある⁽⁴⁹⁾。

4 その他の課題

TPP（Trans-Pacific Partnership：環太平洋パートナーシップ協定）において、バイオ医薬品のデータ保護期間が議論となった。今後ヒトゲノムが医薬品開発に活用され始めると、中国で行われている「遺伝子資源材料」という視点での議論が活発になる可能性はある。

また、当然のことであるが、DTC遺伝子検査サービスでも、メガコホート研究においても被検者のプライバシー保護及びデータのセキュリティ確保は重要な課題となる。

おわりに

以上、本稿では、ゲノム解析のビジネス活用の現状、技術、DTC遺伝子検査サービスの限界を整理しつつ、胎動しつつあるゲノム解析の新しいビジネスモデルを考察し、最後に多面的に

(46) 自由民主党有志遺伝子勉強会「DTC遺伝子検査の適正化とパーソナルゲノム医療の確立に向けて」2015.5.20, <<http://kiharaseiji.com/wp-content/uploads/2015/06/cc4739fed34d3ef99ab8426e33b3bdbb.pdf>>

(47) 高田 前掲注(39), pp.444-445.

(48) 同上, p.444.

(49) 同上, p.445.

課題をまとめた。

具体的には、ゲノム解析ビジネスで行われているサービスを整理し、その代表的なものであるDTC遺伝子検査サービスの提供プロセスをまとめた。そして、遺伝子解析市場の拡大とIT企業の参入について説明した。

次に、ゲノム解析技術の代表的例である「次世代シーケンサー」「DNAチップ」「PCR装置」「バイオインフォマティクス」について概説を行った。

そして、現状のDTC遺伝子検査サービスの限界を論じた上で、新しいDTC遺伝子検査サービスの新しいビジネスモデルを整理した。従来のビジネスモデルは、収益につながる「利用者」とのビジネスが規制に触れる可能性がある先行き不透明なものであるのに対して、新しいビジネスモデルは、収益の源泉が「利用者」「創薬の実現」の2つになるとともに、「利用者」とのビジネスも多因子の病気を扱うことが少なくなるため、規制によるビジネス停止・中断がなくなり、ビジネスが安定化することを説明した。

そして、本稿の最後では、①ゲノム解析サービスを提供する事業者の視点、②法律の視点、③行政の視点、④その他の視点での課題をまとめた。事業者の課題は、解析の質、科学的根拠とその説明、事前説明・検査結果の伝達・相談への対応、倫理問題がある。法律の課題は、「遺伝学的検査の品質保証」「遺伝差別」「遺伝子資源材料」の3つのキーワードに対して、日本には明確に対応する法律がないことが挙げられる。行政の課題は、関連省庁の縦割りで連携がないことであり、その他の視点では、とりわけ被検者のプライバシー保護及びデータのセキュリティ確保が重要な課題となる。

(ながまつ あきら)

Current Trends and Issues Related to Business Utilization of Genomic Analyses

Akira Nagamatsu

(Associate Professor, International College of Arts and Sciences, Yokohama City University)

Concurrently with the complete decipherment of the human genome sequences in 2003, related technological innovations advanced rapidly and cost reduction of genome analysis was achieved. Thereby, genome analysis became general, and relevant business has been activated. This article considers a new business model of genome analysis about to launch, by describing the current status of business use, technology, and limits of the DTC (Direct-To-Consumers) genetic testing services, and then summarizes the issues multilaterally as a conclusion. The issues are discussed from i) genomic analysis service providers' point of view, ii) law perspective, iii) administrative point of view, and iv) other perspectives.