

博士論文（要約）

クリニカルシーケンシングの普及要件に関する研究  
～政策的視点を中心に～

東京大学工学系大学院先端学際工学専攻  
佐藤真輔

次世代シーケンサーの進展等により、クリニカルシーケンシング（シーケンシング（塩基配列の解析）を用いた臨床検査）の有用性が高まっている。クリニカルシーケンシングにより、疾病等の正確かつ効率的な診断が行え、適切な予防や治療が可能となる。それにより国民の健康の維持につながり、医療費の削減、労働力の確保、医薬品産業の育成等、さまざまな効果が期待される。

ただ現状では、日本において、医療現場で従来の遺伝子検査は数多く実施されているものの、クリニカルシーケンシングは普及していない。一方米国においては多くの医療機関でクリニカルシーケンシングが臨床検査として実施されてきている。日本では研究ではシーケンシングは盛んに行われていることから、医療の場へのクリニカルシーケンシングの導入の遅れには何らかの原因があると考えられる。

その原因を探索し、クリニカルシーケンシングを日本で普及していくための方策を検討し、それらの方策を、優先順位をつけて効果的・効率的に実施していくことは意義があると考えられる。本研究においては、そのための科学的な方法論を構築していくことを目的とした。

このため、まず、ここでのクリニカルシーケンシングや普及の意味を定めた上で、Rogersのイノベーション普及理論を用いて、それを医療技術、さらには臨床検査に適用することで、新規臨床検査の一般的な普及要件モデルを構築することとした。そして当該モデルをいくつかの臨床検査の事例に適用することにより、各要件の重要度や要件間の関係の分析を行った。

次に、そうして得られた一般的な普及要件（評価項目）を、クリニカルシーケンシングに適用した。その過程で、一般的な評価項目が当てはまらないものはクリニカルシーケンシング用の特殊評価項目として設定した。それを既に普及していると考えられるクリニカルシーケンシングの事例に適用し、検証した上で、文献調査や訪問調査を踏まえ、評価項目のそれぞれについて、3種類の比較分析（対米国、対従来遺伝子検査、対研究）を行った。それにより、クリニカルシーケンシングの普及のために、評価項目毎に不足している点を整理し、普及を促すために必要な方策を政策面を中心に導出し、そのプライオリティ付けを行った。

さらに、かかる要件や普及方策について、検討・公表されている政府の報告書との比較を行い、その妥当性を検証した。

本研究を通じて、以下の成果が得られた。

- ・臨床検査の普及のための要件（評価項目）として、安全性、有効性、目的性、利便性、経済性の5つの視点と、技術面、環境整備面、その他の活動という3つの側面を含む普及の評価モデルを作成した。
- ・臨床検査の普及モデル検証の過程で既存の臨床検査の普及状況の分析を行ったところ、Rogersの理論に沿って時間とともに一定の範囲での採用者の拡散が見られた。
- ・クリニカルシーケンシングには、臨床検査の一般的な評価項目の他に、個人情報保護、遺伝子差別、偶発的所見からなるELSI（Ethical, Legal and Social Issues）という特

殊評価項目が必要であること等が明らかになった。

- 3つの比較分析を通じ、クリニカルシーケンシングを普及するために欠如している可能性のある部分を明確化させることができた。
- クリニカルシーケンシングを普及していくために必要な方策を提示するとともに、その優先順位付けの試行ができた。
- 今回の研究の結果得られた普及要件・施策を実際の政府の施策と比較することにより、それらとの整合性や過不足点を見出すことができた。
- 研究結果全体を踏まえた上で、クリニカルシーケンシング普及のための各関係機関・関係者が果たすべき役割を提示することができた。

現在、クリニカルシーケンシングの普及は進行中であり、その状況を把握・利用すること等により、本普及モデルを一層精緻なものとしていくとともに、今後、他の分野にも適用していくことにより、その利用価値を高めていきたい。