

おわりに

現在、下図の中段に記載しているように、実用化されて左側の保険診療の適応となっている遺伝学的検査は、単一遺伝子疾患にほぼ限られている。一方でその対局の右側に在って「遺伝子検査ビジネス」等で検査商品として販売提供されているのは、多因子疾患の易罹患性や体質傾向といった類いのものが多く、これらは実用化するには本報告で縷々述べているように、まだ時期尚早と言わざるを得ない状況に在る。

それら両者の間に入る形で、まだ遺伝学的検査が保険診療の適応に採用されていない遺伝子疾患がある。遺伝性乳癌卵巣癌などのように未発症の段階で遺伝子診断、即ち発症前診断を行い、その結果、陽性結果が得られた場合には、未発症のうちからがん健診を一般の人より頻回に実施するプランを採用し、早期発見・早期治療に努めることで救命率を上げるなどというものである。最近では発症前診断で陽性となった未発症の潜在患者に、本人の希望によりリスク低減乳房切除術（RRM）やリスク低減卵巣卵管切除術（RRSO）を未発症段階で実施する事で、癌の発生リスクの高い臓器を事前に切除することで癌の発生確率そのものを減少させ、長期生存率が有意に上昇することが明らかになってきた事で、こういった疾患は **actionable disease** と呼ばれるようになってきた。臨床的妥当性も臨床的有用性も含め、ACCE 要件の全てを満たすのに、残念ながら疾患を発症していないから保険適応は与えられない、という理由で未だ保険診療の適応を受けている疾患群より少しだけ離れた位置に取り残されている。

現在分離しているこれら3者は、実現があと少しというところまで来ている **single molecule, long read, high throughput sequencer** の実用化と、AI の導入や **storage technology capacity** のブレイクスルーなどのIT 関連のイノベーションがこの先一気に進み、**whole genome sequencing (WGS)** 即ち全ゲノム解析技術の更なる高速化、低廉化が進み、ゲノムデータ保存とドライ解析も容易になることで、図の下段に至るように現状のような分離したままではいられなくなる。技術的にも目的としてもマージ（融合）してしまう事で、今現在、盛んに間仕切りの議論が戦わされている保険診療と保険診療外、医療と非医療乃至はビジネスだなどと言っていることが無意味となる時代がそう遠くない将来に確実にやってくる。

真の **precision medicine** の実現はその時にこそ達成されるものであり、その目標を視野に据えた諸々の計画・施策を具体的に検討・立案すべき時は既に到来している。

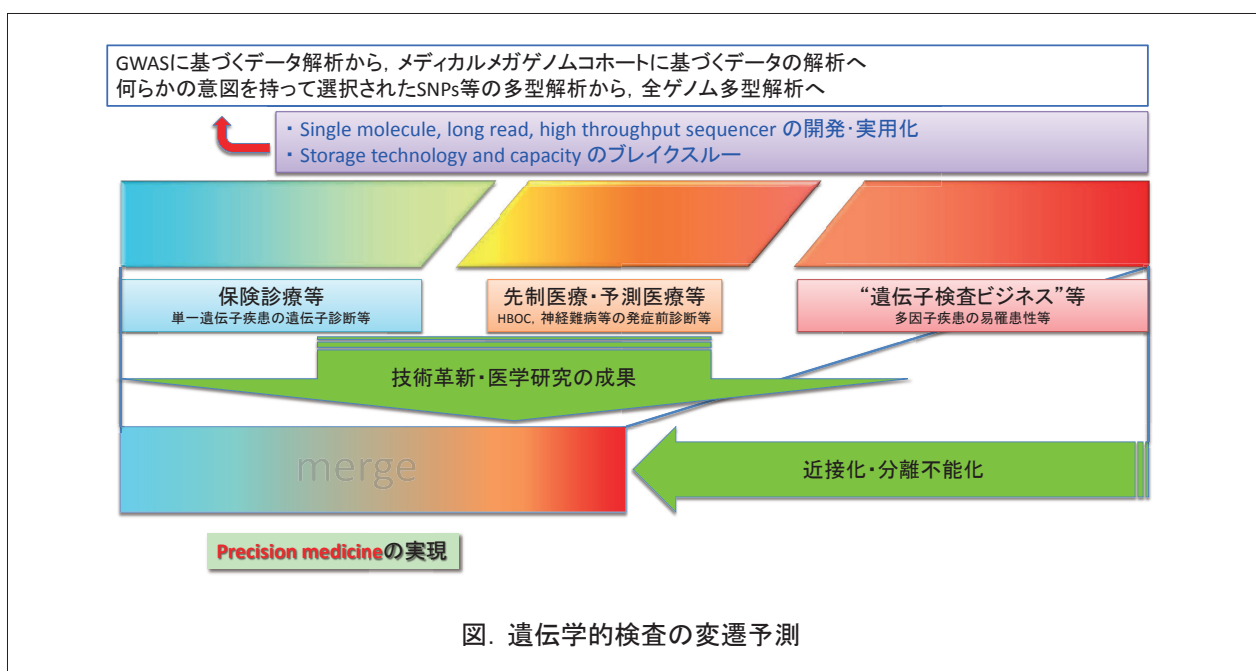


図. 遺伝学的検査の変遷予測