米国におけるデータを活用した医療をめぐる動向

八山　幸司
JETRO/IPA New York

1　はじめに

様々な IT 化が進められてきた医療分野だが、近年、膨大なデータと最先端の IT を活用することで新しい医療が実現してきている。米国の医療分野では、人工知能、ロボット、IoT（モノのインターネット）といった最先端 IT の活用が進められているが、これらの多くが過去の医療データやウェアラブルデバイスなどを通して集めた生体データを活用しており、さらに近年注目を集めるゲノム医療は、研究者間で遺伝子に関するデータを共有することで個別化医療や創薬を加速させようとするなど、医療データの役割は、患者の治療だけでなく医療全体の質を高めるために不可欠となってきている。医療機関だけでなく、政府、企業、研究機関など医療分野全体での取り組みが進められている、米国におけるデータを活用した医療への取り組みを紹介する。

最初に、データを活用した医療の市場と政策について紹介する。医療 IT の市場では、医療データを活用したアナリティクスや人工知能などが拡大していくと見られ、それに伴い個別化医療も大きく進むと見られている。連邦政府も医療データの活用を支援しており、2015 年 1 月に発表された Precision Medicine Initiative では、100 万人以上の米国市民からゲノム、環境、ライフスタイルなどのデータを集め、医療の精度や効率を上げる精密医療の実現を目的としたものとなっている。

次に、人工知能、ロボット、IoT などの最先端 IT を活用した取り組みを紹介する。人工知能は、医療診断サポート、医療画像解析、創薬など、医療分野の様々な場面で活用されており、特に医療画像解析では人間よりも高い精度を持つ人工知能が登場している。ロボットの活用では、人間が操作して手術を行う手術支援ロボットの普及が進んでいるものの、近年では、ロボットが自分で考えて手術を行う手術ロボットの開発が進められている。IoT では、IT 企業が提供するプラットフォームを活用し、様々な医療機関が患者の健康管理や研究のために、ウェアラブルデバイスを使って様々なデータを収集する取り組みを進めている。

最後に、ゲノム医療におけるデータの活用と共有について紹介する。ゲノム医療とは、様々な遺伝子を比較することで疾患の原因となる遺伝子を特定し治療などへ活用するというもので、ゲノム医療の研究では、膨大なゲノム情報を集め分析する必要があるため、政府機関、企業、研究機関などが様々な形でデータを共有するためのデータベースを立ち上げている。近年ではクラウドの利用に注目が集まっており、米国立衛生研究所（National Institutes of Health：NIH）もクラウド型ゲノム情報統合データベース Genomic Data Commons を立ち上げている。ゲノム情報を共有するプラットフォームの整備が進む一方で、データの共有に向けた取り組みも進められており、政府、企業、医療機関などが研究分野ごとにデータの共有を行い、患者支援団体が企業と連携してゲノム情報の収集に協力するケースもある。その他にも、ゲノム医療を支える様々なビジネスが登場しており、遺伝子検査、遺伝子治療、創薬、がん診断など、様々なサービスが提供されている。一方で、米国では 2008 年に遺伝子情報による差別を禁止する米国遺伝子情報差別禁止法（EEOC）が成立したものの、遺伝子情報による差別を受けたという訴えは年々増加傾向にあり、企業からの解雇や保険加入の拒否の他に、児童が学校からの転校を余儀なくされたケースもある。

医療データの活用は、これまで様々な形で模索されてきたが、人工知能、ロボット、IoT などの新しいテクノロジーが登場したことでデータ活用が大きく進み、同時にデータの重要性も大きく増したと言える。一方で、

Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

ゲノム医療のように医療全体の質を高めるために、医療分野全体でデータの共有に取り組むことも重要となってきている。医療データの活用により新しい医療技術の創出を目指す、米国の取り組みを紹介する。

 Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

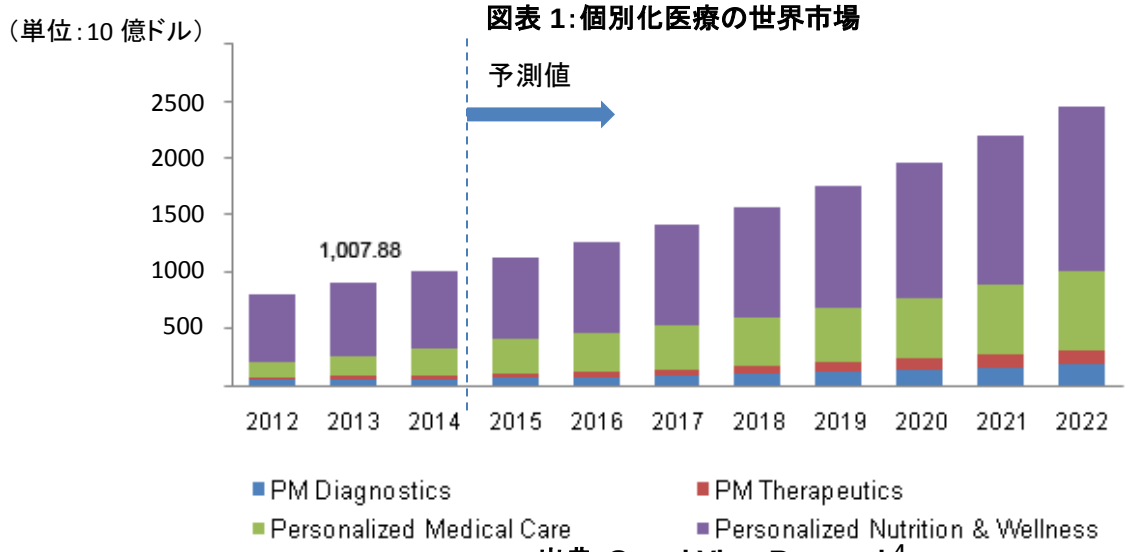
2　データを活用した医療の市場と政策

（1）　データを活用した医療の市場

医療 IT の市場は、データを活用した先端 IT を原動力として拡大すると見られている。インドの調査会社 Markets and Markets 社は、医療分野におけるアナリティクスの世界市場を 2015 年の 58 億ドルから 2020 年には 187 億ドルにまで拡大すると予測しており、電子カルテ（Electronic Health Record：EHR）やビッグデータの普及、EHR を有効活用した取り組みに対するインセンティブなど、様々な要因によって市場が拡大していくと見ている[1]。医療分野における人工知能の活用も大きな期待を集めており、米コンサルティング企業 Frost & Sullivan 社は、医療分野における人工知能の世界市場を 2014 年の 6 億 3,380 万ドルから 2021 年には 66 億 6,220 ドルにまで拡大すると予測しており、急速に増える医療データを活用するために人工知能が必要になると見ている[2]。様々なデータの活用が進むことで個人ごとに最適な医療を提供する個別化医療に関して、インドの調査会社 Grand View Research 社は、周辺産業を含めた個別化医療の世界市場が 2014 年の約 1 兆ドルから 2022 年には約 2.4 兆ドルに達すると予測しており、遠隔医療を用いた健康管理や遺伝子検査といった診療部分で多く利用が広まると見ている[3]。

図表 1 は、個別化医療の世界市場を示したグラフとなっている。

図表 1：個別化医療の世界市場



出典：Grand View Research[4]

また、新しい医療 IT の登場によってデータの活用がさらに進むと見られ、米調査会社 Grandview Research 社は、米国の医療 IT 市場を 2013 年に 200 億ドル以下の市場規模から 2020 年には 500 億ドル近くにまで達すると予測しており、特に、電子カルテや遠隔医療への投資が大きく伸びると見ている。また電子カルテ（EHR）、医療機関情報システム（Hospital Information System）[5]、電子処方箋システムなど、

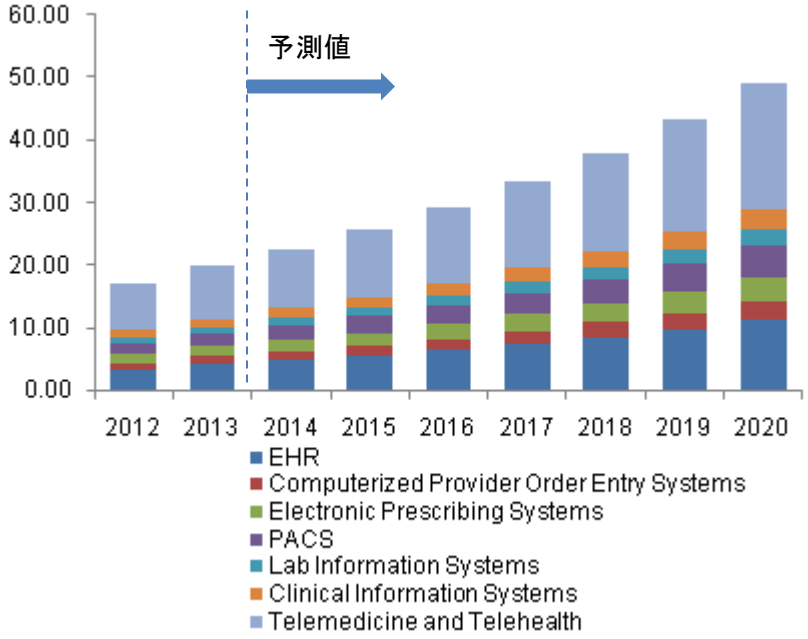
[1] http://www.marketsandmarkets.com/PressReleases/healthcare-data-analytics.asp
[2] http://www.prnewswire.com/news-releases/from-600-m-to-6-billion-artificial-intelligence-systems-poised-for-dramatic-market-expansion-in-healthcare-300198925.html
[3] http://www.grandviewresearch.com/industry-analysis/personalized-medicine-market
[4] http://www.grandviewresearch.com/industry-analysis/personalized-medicine-market
[5] 事務や経営などを含めた医療機関全体を管理するためのシステム。

Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

医療データを管理するための様々なシステムの導入が医療機関で進み、その結果、データマイニング、医療診断サポート、治験管理システムなど、医療データを活用するシステムの需要が高まると見ている[6]。
図表 2 は、米国の医療 IT 市場の予測を示したグラフとなっている。

図表 2:米国の医療 IT 市場の予測

（単位:10 億ドル）



出典:Grandview Research[7]

（2） 連邦政府の取り組み

近年のオバマ政権における医療 IT への取り組みは、様々な医療データの活用を重視したものとなっている。オバマ大統領は、2015 年 1 月、精密医療の推進を目的としたイニシアチブ Precision Medicine Initiative（PMI）を発表した。精密医療とは、遺伝子や環境など個人ごとに異なる要因を考慮し最適な予防や治療を提供する医療であり、オバマ大統領が発表した PMI では、100 万人以上の米国市民からゲノム、環境、ライフスタイルなどのデータを集め、精密医療の研究へつなげるというもので、PMI の取り組みに合計 2 億 1,500 万ドルが 2016 年度予算から割り当てられた[8]。

PMI の中で中心的役割を果たす米国立衛生研究所（National Institutes of Health:NIH）には 1 億 3,000 万ドルが投じられ、100 万人以上の集団のデータを基に様々な研究を行う Cohort Program、がん研究プログラム Cancer Moonshot、個人から健康に関するデータの提供を求めるプログラム Sync for Science が立ち上げられた。この他、米保健福祉省（Department of Health and Human Services:HHS）傘下の国家医療 IT 調整室（Office of the National Coordinator for Health:ONC）では、データの個人情報保護とセキ

[6] http://www.grandviewresearch.com/industry-analysis/healthcare-it-market
http://www.everestgrp.com/2015-11-it-outsourcing-ito-in-the-healthcare-payer-industry-annual-report-2015-go-to-market-strategy-for-healthcare-it-market-insights-19329.html
http://ww2.frost.com/news/press-releases/600-m-6-billion-artificial-intelligence-systems-poised-dramatic-market-expansion-healthcare/
[7] http://www.grandviewresearch.com/industry-analysis/healthcare-it-market
[8] https://www.whitehouse.gov/the-press-office/2015/01/30/fact-sheet-president-obama-s-precision-medicine-initiative

 Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

ュリティ強化の取り組みが行われ、米食品医薬品局（Food and Drug Administration：FDA）や国立がん研究所（National Cancer Institute：NCI）などにも PMI から予算が割り当てられている[9]。

3　先端 IT を活用した取り組み

（1）　人工知能の活用

a.　医療診断サポート

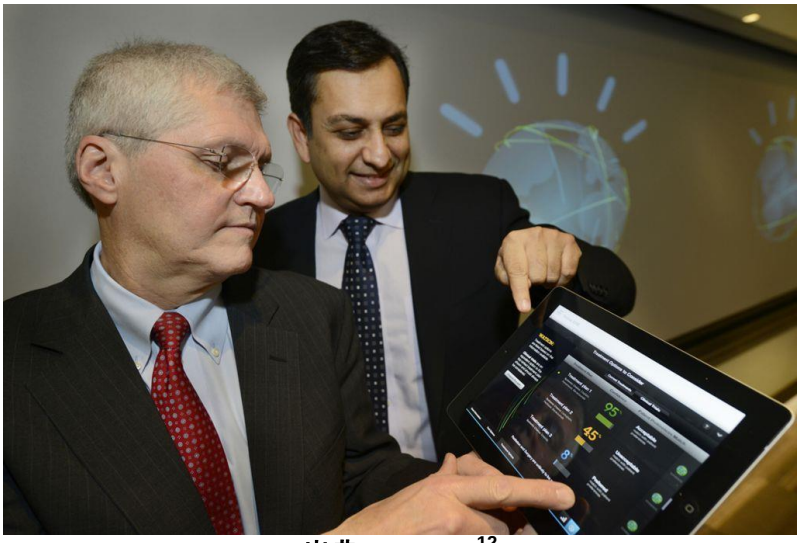
医療分野における人工知能の活用は、医療診断サポート、画像解析、新薬開発など様々な形で進められている。IBM 社は、同社の人工知能 Watson の商業化に力を入れており、正式な事業部門として最初に立ち上げられた医療分野では、がんを中心とした医療診断サポートに力を入れている。ニューヨークの医療機関 Memorial Sloan Kettering Cancer Center は、最初に Watson を商業的に導入した医療機関の 1 つであり、IBM 社と連携して 200 万ページのテキストと約 25 万件におよぶがんの事例を使い、1 万 4,700 時間にわたって Watson にがん診断を学習させた。同医療機関でがん診断を学習した Watson は Watson for Oncology として提供されており、タイ、インド、中国、韓国などの医療機関で利用されている[10]。また、IBM 社はゲノム医療向けに医学論文や遺伝子関連のデータからがんの治療法を導き出す Watson Genomic Analytics を提供しており、同システムを導入した東京大学医科学研究所は、2016 年 8 月、治療の効果が思わしくなかった白血病患者の診断を Watson に行わせたところ、わずか 10 分で特殊なタイプの白血病であることを突き止めたという[11]。

図表 3 は、IBM 社と Memorial Sloan Kettering Cancer Center が開発した Watson のがん診断ソフトウェアとなっている。

[9] https://www.whitehouse.gov/the-press-office/2015/01/30/fact-sheet-president-obama-s-precision-medicine-initiative
https://www.whitehouse.gov/the-press-office/2016/02/25/fact-sheet-obama-administration-announces-key-actions-accelerate
[10] http://www.pbs.org/newshour/rundown/hospitals-use-supercomputer-cancer-treatment/
http://www.prnewswire.com/news-releases/gachon-university-gil-medical-center-adopts-ibm-watson-for-oncology-trained-by-memorial-sloan-kettering-marking-watsons-first-deployment-in-korea-300324340.html
[11] http://www-03.ibm.com/press/jp/ja/pressrelease/48379.wss
http://japanese.engadget.com/2016/08/07/ibm-watson-10/

Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

図表 3:Watson のがん診断ソフトウェア



出典:Fortune[12]

Google 社は、傘下の DeepMind 社が開発する人工知能を使って医療診断サポートのシステムを開発している。DeepMind 社は、プロ囲碁棋士を破ったことで話題となった人工知能 AlphaGo を開発した企業であり、2016 年 2 月に医療分野向けの人工知能を開発する DeepMind Health を立ち上げ、英国の国民保健サービス(National Health Service:NHS)の協力の下、英国の医療機関 Moorfields Eye Hospital と提携して人工知能を使った眼疾患の診断に取り組んでいる。このシステムは、2 つの複雑な眼疾患の兆候を検出するというもので、その複雑さから医師でも時間がかかる診断に人工知能を使うことで素早く発見できると見られている。素早い診断により眼疾患の早期発見につながり、早い段階で治療を開始することで治療後の視力低下を抑えることができるという[13]。また、がんの放射線治療へ人工知能を活用する取り組みも進めており、ロンドンの大学病院 University College London Hospitals と提携して正確な放射線治療が可能なシステムの構築を進めている。これは、頭部の下半分に発生する頭頸部がんを治療する際に、腫瘍の形によって様々な方向から複数回にわたって放射線を照射する必要があり、様々なデータを考慮するため治療計画を立てるのに時間がかかるため、人工知能を使って放射線を照射する量や方向を自動的に算出するというものである。これにより、これまで 4 時間かかっていた治療計画の作成を 1 時間にまで短縮できると見ている[14]。

b. 医療画像解析

多くの経験と知識が必要とされる医療画像の分析に人工知能を活用する取り組みが進められている。米ベンチャー企業 Arterys 社は、心臓血管に関する MRI 画像を解析するための人工知能を開発している。同社の人工知能はディープラーニングを使い、撮影した MRI 画像から心臓が動いている状態の 3D アニメーションを自動で作成できるというもので、医師は 3D アニメーションを使って心臓に血液が流れている様子や心室の収縮の様子を好きな角度から確認できる。人工知能はクラウドサービスとして提供されるため、MRI で撮影した画像をクラウドへ送るだけで 8 分という早さで 3D アニメーションの作成が可能であり、これにより、一刻を争う心臓疾患に対して迅速な対応が可能になると期待されている。同社は GE Ventures 社など複

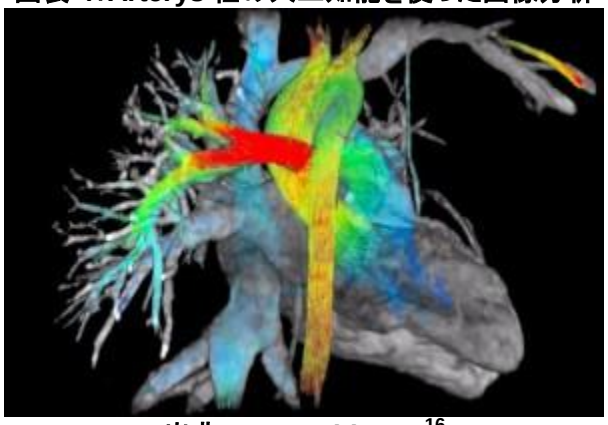
[12] http://fortune.com/ibm-watson-health-business-strategy/
[13] http://www.cnet.com/news/google-to-unleash-deepmind-ai-on-eye-diseases/
[14] https://www.theguardian.com/technology/2016/aug/30/google-deepmind-ucl-ai-radiotherapy-treatment-

Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

数の企業から出資を受けており、同社のシステムは 2016 年秋ごろに GE Healthcare 社の製品として提供される予定である[15]。

図表 4 は、Arterys 社の人工知能を使った画像分析となっている。

図表 4：Arterys 社の人工知能を使った画像分析



出典：GE Healthcare[16]

米ベンチャー企業 Enlitic 社は、高い画像解析能力を持つ人工知能を開発している。同社の人工知能は、X 線画像、MRI 画像、CT スキャンの画像、超音波画像など様々な画像を使って学習する能力を持ち、ディープラーニングにより高い画像解析能力を実現している。例えば、CT スキャンの画像から肺がんを診断した場合、専門の放射線医よりも 50%高い精度でがんを発見しており、X 線画像から骨折を診断する場合には 4000 ドット×4000 ドットの医療画像から 4 ドット×4 ドットしかない異常を見つけ出し、専門医よりも 3 倍の精度を持つという。この他にも、左足と右足の画像を取り違えていないか自動で識別し、異常が見つかった場合にはそれぞれの分野の専門医師に画像を送るといった機能を持つ。すでにオーストラリアの医療機関 Capitol Health Limited と提携し、医療現場での実証を進めている[17]。

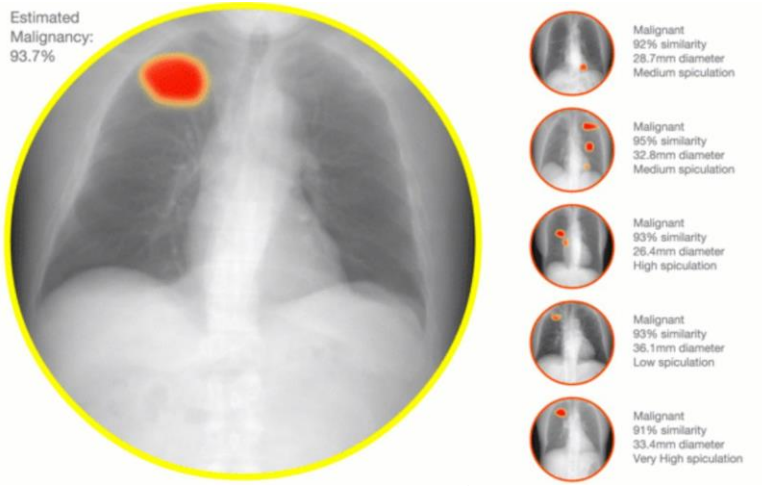
図表 5 は、Enlitic 社の人工知能を使った画像診断となっている。

[15] https://3dprint.com/109228/ge-healthcare-viosworks-7d/
http://medcitynews.com/2016/03/arterys-finalizes-series-a-for-medical-imaging-advancement-bringing-total-to-12m/?rf=1
[16] https://3dprint.com/109228/ge-healthcare-viosworks-7d/

[17] http://hitconsultant.net/2015/10/28/enlitic-raises-10m-to-enhance-deep-learning-medical-imaging/
https://www.wired.com/2015/10/robot-radiologists-are-going-to-start-analyzing-x-rays/

Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

図表 5：Enlitic 社の人工知能を使った画像診断



出典：anthill[18]

c. 新薬開発

人工知能を使い、創薬を加速させる取り組みが進められている。米ベンチャー企業 Atomwise 社は、コンピューター上で治療薬の候補となる物質を特定する、バーチャルスクリーニングと呼ばれるプロセスに人工知能を活用している。バーチャルスクリーニングでは、ターゲットとなるタンパク質や酵素に結びつく物質を特定する作業が取られるが、同社が開発する人工知能 AtomNet は、自己学習により学んだ知識や洞察を基に、候補となる物質がタンパク質と結びつきが強いかなどを様々な面から検証できる。AtomNet はディープラーニングを活用した人工知能であり、同社は、AtomNet に化学に関する知識を与えた上で自分で理解を深めるように自己学習させており、例えば、AtomNet は与えられた化学の知識から水素結合や芳香族性など化学的な分類を自分で発見したという[19]。同社は、AtomNet にスーパーコンピューターと分子構造を調べる特殊なアルゴリズムを使うことで、創薬の精度とスピードの向上に成功しており、IBM 社と共同で行ったエボラ出血熱の研究では、1 日もかからずに既存の医薬品 7,000 点がエボラ出血熱の病原体に有効か調べたという[20]。

米ベンチャー企業 BERG Health 社は、人工知能を使って膨大なデータの分析から創薬へつなげる取り組みを進めている。同社は、病気の患者と健康な人の両方から血液、尿、細胞などのサンプルを取り、数兆点に及ぶデータポイントを人工知能を使って分析することで、創薬につながる違いを見つけ出すという研究を進めている。同社の取り組みはすでに成果が出てきており、同社が開発した抗がん剤 BPM 31510 は乳がんに対する臨床試験で腫瘍の縮小を確認できたという。同社は、通常であれば 14 年はかかる創薬に人工知能を活用することで、創薬にかかる時間を 7 年にまで短縮することができると見ている。現在、同社はすい臓がんの治療薬の開発へ乗り出すなど人工知能を使った創薬を積極的に進めている[21]。

[18] http://anthillonline.com/these-two-companies-are-changing-the-future-of-medicine-using-the-next-step-to-artificial-intelligence/
[19] http://www.atomwise.com/introducing-atomnet/
[20] https://techcrunch.com/2015/03/06/y-combinator-backed-atomwise-discovers-drugs-for-diseases-that-dont-even-exist-yet/
[21] http://www.bitnavi.com/artificial-intelligence/ai-medicine-drug-development/
http://berghealth.com/berg-initiates-phase-ii-combination-trial-of-bpm-31510-and-gemcitabine-in-patients-with-pancreatic-cancer/
http://fortune.com/2016/04/22/berg-pacreatic-cancer-artificial-intelligence/

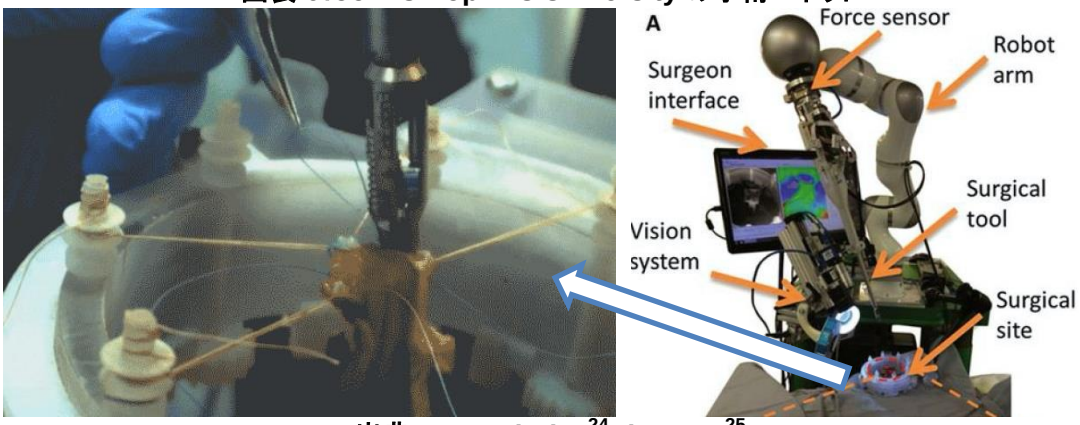
Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

（2） ロボットの活用

医療現場にロボットを導入する動きも進んでおり、手術支援ロボットや医療機関内の業務を支援するロボットが登場している。手術支援ロボットで有名なのが米ロボットメーカーIntuitive Surgical 社の da Vinci であり、米国だけで約 2,400 台が使用されるなど広く利用されている[22]。da Vinci のように人間がロボットアームを操作するロボットは様々な企業から登場しているが、近年では自分で考えて手術を行うロボットの研究も進められており、メリーランド州の Johns Hopkins University では自律行動が可能な手術支援ロボットを開発している。同大学が開発する手術支援ロボット Smart Tissue Autonomous Robot（STAR）は、人間が指定した箇所を自動で縫合する機能を持っており、複数のカメラで術野を立体的に捉え、アームの先端に取り付けられた触覚センサーで感触を確かめながら最適な方法を選択して縫合を行うことができる。柔らかい豚の腸を縫合してつなげる実験では、手術全体の 60%を STAR が自動的に行い、STAR が縫合した箇所は医師と同じぐらいの強度で縫合されていたという[23]。

図表 6 は、Johns Hopkins University の手術ロボットとなっている。

図表 6：Johns Hopkins University の手術ロボット



出典：ars technica[24]、inverse[25]

米ベンチャー企業 Virtual Incision 社では、体の中に入って手術を行うロボットを開発している。同社のロボットは体の中に入ることが可能な小型サイズで、腹腔鏡手術のように腹部に開けた小さな切開部から体の中に入り 2 本のアームで手術を行う。最低限の開腹で手術を行う低侵襲であるため、患者への負担が少ないというメリットがあり、2016 年 3 月には実際に同社のロボットを使った手術が実施された[26]。

この他、病院の業務を支援するロボットも登場しており、米ベンチャー企業 Aethon 社は、病院内を自律行動しながら重量物を運搬するロボット TUG を提供している。TUG は、約 450kg の物を載せて走行することが可能で、人や障害物を避けて走行するだけでなく、エレベーターの利用やドアの鍵を開けることもできる。

[22] http://phx.corporate-ir.net/phoenix.zhtml?c=122359&p=irol-faq
[23] http://www.theverge.com/2016/5/4/11591024/robot-surgery-autonomous-smart-tissue-star-system
http://www.cnn.com/2016/05/12/health/robot-surgeon-bowel-operation/
[24] http://arstechnica.com/science/2016/05/smart-sewing-machine-nails-worlds-first-autonomous-soft-tissue-surgery/
[25] https://www.inverse.com/article/15190-the-smart-tissue-autonomous-robot-can-perform-surgery-without-doctors
[26] http://journalstar.com/business/local/virtual-incision-robot-used-for-first-time-in-surgery/article_c16df386-0c70-595d-a875-969aebd6c18b.html
http://www.businesswire.com/news/home/20160301005441/en/Virtual-Incision-Announces-World%E2%80%99s-Miniaturized-Robot-Human

Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

病院食が収められたラックやごみのコンテナなど通常の運搬だけでなく、血液サンプルや医薬品といったセキュリティが必要なものには暗証番号や指紋認証で鍵をかけることができ、万が一のために Aethon 社が TUG の状態を遠隔から監視している[27]。TUG は、医療機関における労働災害を減らすことを目的に設計されており、TUG を導入した University of California, San Francisco の大学病院では、職員はベッドシーツやごみの収集など労働災害につながる重量物の運搬を TUG にまかせることができるようになったという[28]。

（3） IoT（モノのインターネット）の活用

IoT により様々な医療データを集め、患者のケアや医療研究へ活用する取り組みが進められている。Apple 社は医療向けに様々な IoT プラットフォームを提供しており、その中には、健康管理を目的としたアプリ開発プラットフォーム HealthKit、研究者向けの情報収集プラットフォーム ResearchKit、医療機関向けの治療記録の収集・共有を目的とした CareKit などがあり、これらのアプリは iPhone の機能やウェアラブルデバイスを使って健康管理や医療に必要なデータを集めることが可能である[29]。この中で、HealthKit は個人向けに提供されているものの医療機関でも活用されており、ノースカロライナ州の医療機関 Carolinas HealthCare System は、患者の治療に日常の健康データを活用する取り組みを進めている。同医療機関が提供するアプリ MyCarolinas Tracker は、患者がウェアラブルデバイスを使って収集した運動量や血圧などのデータを医療機関に送って共有するというもので、データは EHR と分けて保存されるが、患者が承認すれば医師が治療などに使用できる仕組みとなっている[30]。

Johns Hopkins University では ResearchKit を使い、てんかんの研究に必要なデータを集めている。同大学が開発した Apple Watch 用アプリ EpiWatch は、てんかん患者の発作が起きた場合の継続時間を計測してデータを研究者へ送るというもので、患者の家族へ発作が起きたことを通知することも可能である[31]。CareKit には患者の治療に必要な機能が収められており、例えば、服薬や治療などの行動予定を管理・追跡できるケアカード、ケアカード内の行動が症状にどのような効果をもたらしているか確認できるインサイトダッシュボード、患者が健康状態や症状を簡単に記録できる症状計測トラッカー、患者が医師や家族と情報を共有できるコネクトなどが用意されている[32]。テキサス州の医療機関 Texas Medical Center では、手術後の患者のケアを目的としたアプリ TMC|Care を提供しており、このアプリでは、ウェアラブルデバイスで計測した血圧、体重、運動、心拍数を医療機関と共有し、診察の必要があれば患者に連絡することも可能である[33]。

図表 7 の左の画像が EpiWatch で、右の画像は TMC|Care となっている。

[27] http://www.aethon.com/tug/how-it-works/
[28] http://www.computerworld.com/article/2877284/at-ucsf-medical-center-robot-aided-healthcare-is-here.html
[29] http://gizmodo.com/carekit-is-apples-new-ambitious-health-monitoring-and-t-1766174829
[30] http://mhealthintelligence.com/news/giving-wearables-a-place-in-the-patient-record
[31] http://www.hopkinsmedicine.org/epiwatch#.V9ekcvkrKUl
[32] http://www.apple.com/pr/library/2016/03/21Apple-Advances-Health-Apps-with-CareKit.html
[33] http://www.computerworld.com/article/3055196/apple-ios/apples-healthy-carekit-revolution.html

 Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

図表 7：EpiWatch（左）と TMC|Care（右）

出典：Johns Hopkins University[34]、Macworld[35]

Google 社も、健康管理のアプリ開発プラットフォーム Google Fit や研究者向けの情報収集プラットフォーム Study Kit を提供しており、その他にも心拍数や皮膚温度を計測できる高性能な医療向けウェアラブルデバイスを開発中である。また、同社傘下の Verily 社からは、ウェアラブルデバイスのデータを自動的にクラウドへ保存する無線ルーターの機能と、センサーを追跡できる機能を持ったデバイス Connectivity Bridge が提供されている。Connectivity Bridge は、携帯電話回線を使用するため Wi-fi が無い場所でもデータ収集ができるという特徴を持っており、マサチューセッツ州の医療機関 Brigham and Women's Hospital では、多発性硬化症の研究に Study Kit と Connectivity Bridge を使用し、患者の活動に関するデータ収集に活用している[36]。

4　ゲノム医療におけるデータ収集・管理と活用

（1）　ゲノム医療の動向

ヒトのゲノム情報の解読により技術的に大きく進展したゲノム医療は、様々な治療や予防への応用が可能な新しい医療として、米国では着々と取り組みが進められている。ゲノム医療とは、個々人のゲノム情報（全遺伝情報）を調べ、その結果を疾患の診断、治療、予防などへ役立てる医療分野であり、例えば、多くの人の遺伝子を比較することで疾患の原因となる遺伝子を特定することや、個人ごとに最適な治療を提供することが可能となる。DNA、遺伝子、ゲノムと、類似する言葉をよく聞くと思うが、細胞の核の中にある染色体を構成する二重らせん構造の物質が DNA（デオキシリボ核酸）で、DNA 上の特定の位置にある塩基配列が肌や髪の毛の色などを決定する遺伝子、そして人間 1 人が持つ全遺伝情報がゲノムである[37]。ゲノム医療

[34] http://www.hopkinsmedicine.org/epiwatch#.V9vaM_krKUm
[35] http://www.macworld.com/article/3048250/ios/our-bodies-ourselves-how-carekit-apps-will-revolutionize-health-care.html
[36] http://www.businessinsider.com/google-verily-connectivity-bridge-2016-3
[37] http://healthpress.jp/2015/01/post-1496.html
https://www.genome.gov/27552451/what-is-genomic-medicine/
https://www.genome.gov/19016904/faq-about-genetic-and-genomic-science/

Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

は、個人の遺伝子に応じて最適な医療を選択するため個別化医療の核とも言える医療技術であり[38]、それ以外にも多くのゲノムを分析することで創薬など様々な医療へつながると期待されている[39]。

図表 8 は、ゲノムを活用した医療の例となっている。

図表 8:ゲノムを活用した医療

目的	概要
ゲノム医療	• 疾患の診断 ○ 病気の原因となっている遺伝子を特定することで治療方針を決定する。 • 疾患の治療 ○ 特定の遺伝子を原因とする疾患の治療。 ○ 外部で編集を施した遺伝子を体内へ導入する遺伝子治療。 ○ 副作用を避けた治療薬の選択。 • 疾患の予防 ○ 疾患につながる遺伝子を持っていないか調べる非発症保因者診断。 ○ 遺伝子に発症につながる変異が起きていないか調べる発症前診断。 ○ 出生前診断、新生児診断。 ○ 体質を調べ、生活習慣病などを未然に防ぐ。
創薬	疾病を持つ患者と健康な人のゲノムを比較することで、疾病につながる遺伝子を特定し、創薬へつなげる。
ポピュレーションヘルス	地域全体の住民のゲノムを調べ、環境的な要因とともに分析することで病気の発生などを予測する。

出典:各種資料を基に作成[40]

ゲノム医療が実用化へと進みだした背景には、ゲノム解析技術の進歩により解析にかかる時間とコストの大幅な低下が進んだ点が大きく、1990 年に開始されたヒトゲノム計画では人間 1 人のゲノム解析に 13 年が費やされたが、現在の技術では 18～21 時間で解析できるという[41]。また、コストの低下による要因も大きく、米国立衛生研究所(NIH)傘下の国立ヒトゲノム研究所(National Human Genome Research Institute:NHGRI)の調査では、ヒトゲノム計画が行われていた 2001 年 9 月の時点で約 9,526 万ドルかかっていたゲノム解析のコストは、2015 年 10 月には 1,245 ドルにまで低下している[42]。ゲノム解析は DNA の塩基配列を順序付けることからシーケンシング(Sequencing)と呼ばれ、シーケンサーという機械が使用されるが、2005 年に登場した次世代シーケンサーの登場によって高速で解析することが可能となり、ゲノム解析にかかるコストと時間の大幅な削減が実現した[43]。

ゲノム医療では、疾患につながる遺伝子の変異を特定する必要があり、そのためには膨大な人の遺伝子を解析し、患者と健康な人といった人間同士の比較や、様々な集団間の遺伝子を比較していくことが重要であ

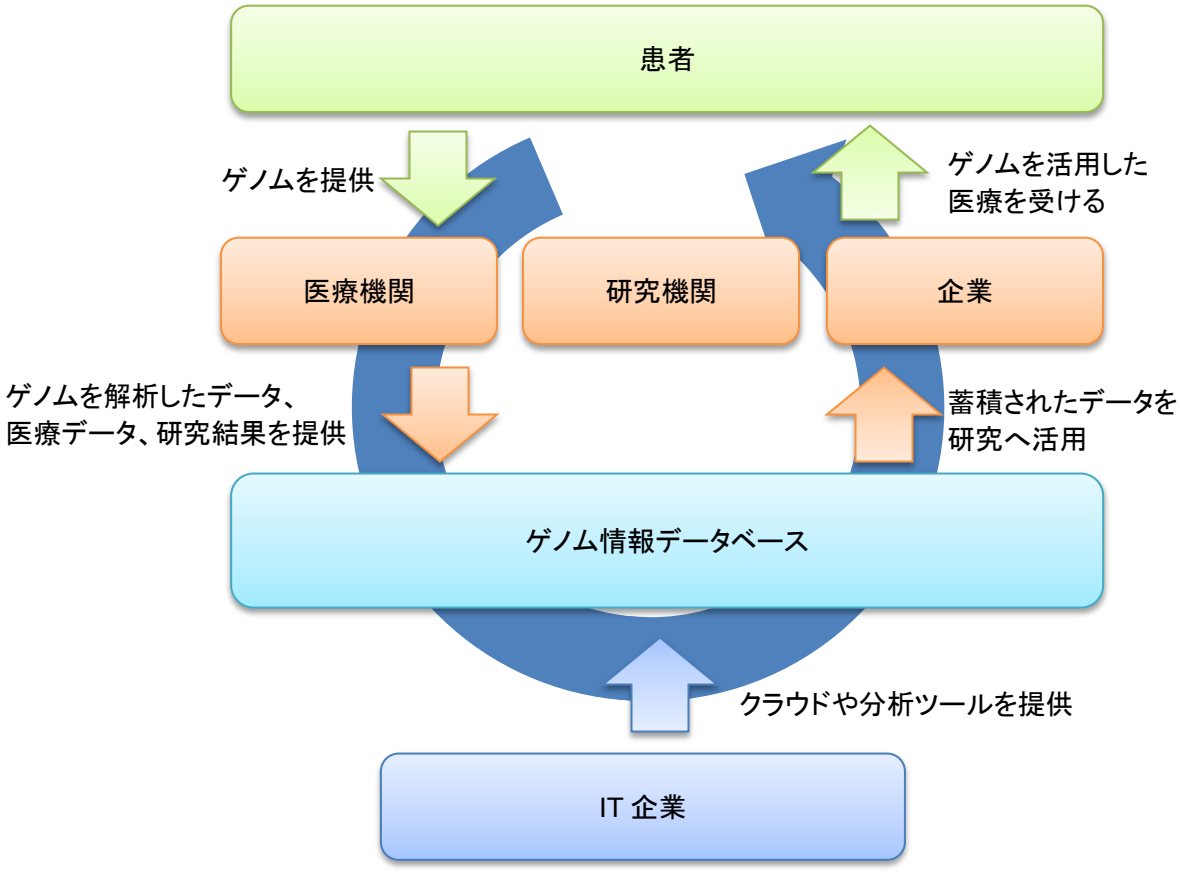
http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/151117_tf1_s1.pdf
[38] http://genomemag.com/what-is-personalized-medicine/#.V9-3tvkrKUk
[39] https://www.genome.gov/19016938/faq-about-genetics-disease-prevention-and-treatment/
[40] http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4733269/
https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/uses
http://www.healthcareitnews.com/news/precision-medicine-transform-health-it-market-4-ways
http://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/151117_tf1_s1.pdf
[41] https://unlockinglifescode.org/timeline?tid=4
http://spectrum.ieee.org/the-human-os/biomedical/diagnostics/new-genetic-technologies-diagnose-critically-ill-infants-within-26-hours
[42] https://www.genome.gov/sequencingcostsdata/
[43] http://genaport.genaris.com/GOC_sequencer_post.php?eid=00046

Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

る[44]。ゲノム解析にかかる時間とコストは低下しているものの、人間 1 人のゲノムはデータにすると約 100 GB という大きな容量になるため、多くの人のゲノム情報を保管するためには膨大なデータを保管できるデータベースと共有するためのネットワークが必要となる[45]。このため、医療機関、研究機関、企業などでより多くのゲノムを集める取り組みが行われ、同時に、データを共有するためのデータベースとプラットフォームの構築が進められている。さらに、近年では環境的な要因と遺伝子の関係性も重要視されており、生活習慣や診療データなどゲノム以外の情報も必要となってきているため、EHR のデータを活用する取り組みが行われるなど、様々なゲノム医療のエコシステムが作られている[46]。

図表 9 は、ゲノム医療のエコシステムを表した図となっている。

図表 9:ゲノム医療のエコシステム



出典:各種資料を基に作成[47]

[44] http://genaport.genaris.com/GOC_sequencer_post.php?eid=00098
https://www.nih.gov/sites/default/files/research-training/initiatives/pmi/pmi-working-group-report-20150917-2.pdf p.19
[45] https://www.technologyreview.com/s/542806/how-do-genome-sequencing-centers-store-such-huge-amounts-of-data/
[46] http://www.tmd.ac.jp/mri/koushimi/shimin/H.tanaka.pdf
[47] http://blog.syntelinc.com/will-big-data-make-personalized-medicine-a-reality/
http://www.nature.com/nature/journal/v526/n7573/full/nature15816.html
http://www.nature.com/nature/journal/v526/n7573/images_article/nature15816-f1.jpg
https://www.nap.edu/read/21707/chapter/4#33
http://www.slideshare.net/xdopazo/jornadas-mpdopazo

Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

（2） ゲノム医療と情報の収集・管理

a. データの収集

ゲノム医療の研究では多くのゲノムを比較することが重要であるため、様々な医療機関や企業がデータを収集し、共有するためのネットワークの構築を進めている。ゲノムの収集は遺伝子検査を通して行われるが、米国では医療機関か研究機関から遺伝子検査が提供されることが多く、医療目的（臨床検査）の場合には病院でサンプルを収集し、研究機関や検査企業に検査を依頼するか、研究施設を持つ大病院の場合は院内で検査が行われ、研究目的の場合には治験という形でボランティアを募って検査が行われる[48]。また、ゲノム医療の研究を進める企業が、人間ドッグの診療所を併設して遺伝子検査を提供しているケースもある[49]。医療目的と研究目的のどちらにしても患者へのインフォームドコンセントが必要であり、その際にゲノム情報の二次利用を求める場合には同意を得る必要がある[50]。

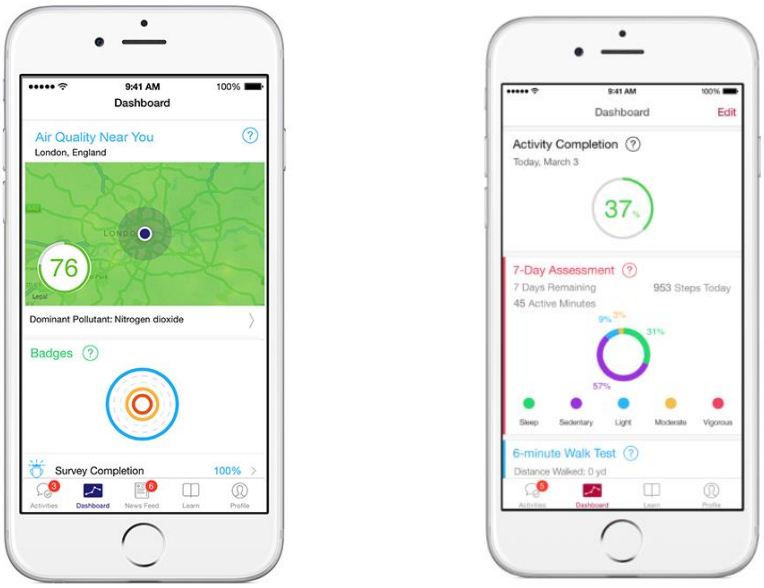
この他、近年では消費者から郵送でサンプルを受け取って遺伝子検査を行い、病気にかかるリスクなどを調べる消費者直接型（Direct-to-consumer：DTC）の遺伝子検査サービスを提供する企業が増えている。しかしながら米国では、2013 年に FDA がこれらの企業の分析の中に臨床的に証明されていないものがあるとして、祖先のルーツなど医学的に問題の無い分析を除いてほぼ全てのサービスの停止を命じた[51]。これらの企業は、遺伝子検査は出来ても医学的な分析を提供できないため、消費者が他の形で遺伝子情報を活用できる方法を模索しており[52]、例えば、米ベンチャー企業 23andMe 社では複数の医療機関と提携し、同社で遺伝子検査を受けた人が医療機関へ検査結果を提供できるようにしている。ニューヨークの医療機関 Mount Sinai Hospital では、ぜんそくを持つ人の行動をモニタリングする研究用スマートフォンアプリ Asthma Health を提供しており、同アプリを利用している人が 23andMe 社のサービスを利用していれば、遺伝子検査の結果を 23andMe 社から同病院へ送ることができる。Stanford University も心臓血管の研究用アプリ MyHeart Counts の中で同様の仕組みを利用して患者が直接遺伝子情報を提供できるようになっている[53]。

図表 10 は、左の画像が、ニューヨーク Mount Sinai Hospital のぜんそく研究用アプリ Asthma Health、右の画像が Stanford University の心臓血管の研究用アプリ MyHeart Counts となっている。

[48] https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/genetictesting
https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/researchtesting
[49] https://www.statnews.com/2015/11/05/geneticist-craig-venter-helped-sequence-the-human-genome-now-he-wants-yours/
[50] https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/informedconsent
https://www.genome.gov/27559024/informed-consent-special-considerations-for-genome-research/
[51] http://www.bloomberg.com/news/articles/2013-11-25/fda-tells-google-backed-23andme-to-halt-dna-test-service
http://www.fiercebiotech.com/medical-devices/fda-cracks-down-genetic-test-makers-for-direct-to-consumer-marketing
[52] http://www.healthcaredive.com/news/23andme-enabling-iphone-users-to-share-dna-data-with-medical-researchers-1/416094/
[53] http://www.healthcaredive.com/news/23andme-enabling-iphone-users-to-share-dna-data-with-medical-researchers-1/416094/

 Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

図表 10：ぜんそく研究アプリ Asthma Health（左）、心臓血管研究アプリ MyHeart Counts（右）



出典：Mount Sinai Hospital[54]、Stanford University[55]

b. データの共有プラットフォーム

ゲノム医療の研究に不可欠な、データを共有するためのプラットフォームとデータベースの構築が進められている。ゲノム医療では、疾患を持つ人と健康な人の遺伝子を比較するだけでなく、年齢、人種、地域、環境、健康状態など様々な要素の集団を比較していく必要があり、より多くのゲノム情報を研究者間で共有することがゲノム医療の発展へとつながるため[56]、データを集約させるゲノム情報統合データベースが重要となっている。米国では、NIH 傘下の国立生物工学情報センター（National Center for Biotechnology Information：NCBI）が公的なゲノム情報統合データベースを提供しており、その他には、疾患や研究分野ごとに設立されたコンソーシアムや研究プロジェクトのゲノム情報統合データベースがある。

NCBI のゲノム情報統合データベースは、データの種類ごとに細かく分けられたものが複数用意されており、その中でも Database of Genotypes and Phenotypes（dbGaP）と ClinVar が中心的な役割を担っている。dbGaP は様々な個人（検体）の遺伝子型[57]と表現型[58]を蓄積したもので、個人を特定できるデータが含まれている。このため、データは一部を除いて公開が制限されており、利用するためには NIH 内に設置されたデータへのアクセスを管理する委員会 Data Access Committee に利用を申請する必要がある[59]。ClinVar は、（研究の結果として発見された）集団内で病的意義のある変異を医療データなどともに蓄積したものとな

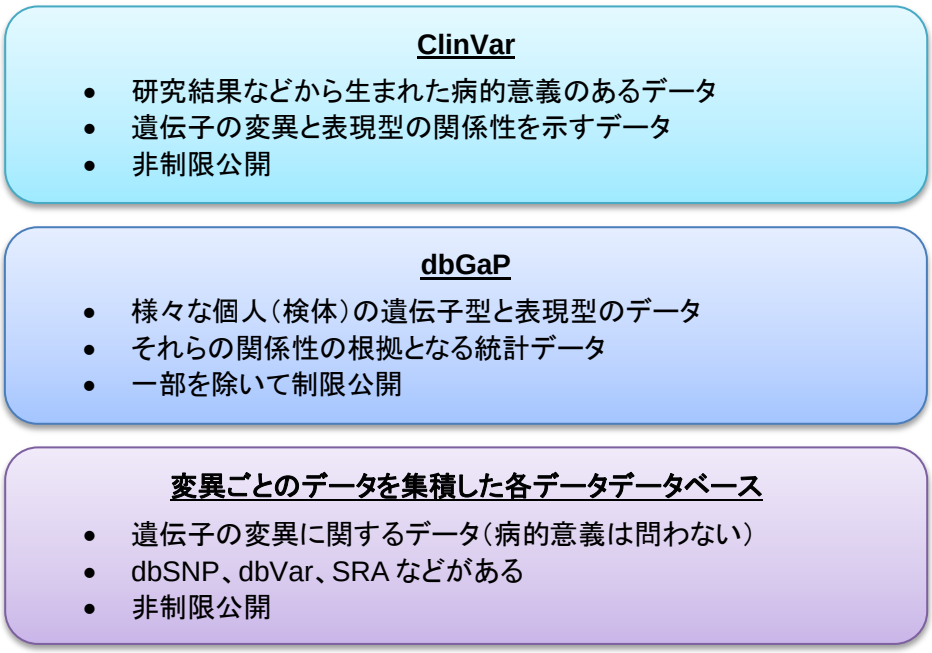
[54] http://apps.icahn.mssm.edu/asthma/
[55] https://med.stanford.edu/myheartcounts.html
[56] https://www.nih.gov/precision-medicine-initiative-cohort-program
https://www.genome.gov/20019523/genomewide-association-studies-fact-sheet/
[57] 特定の遺伝子の構成を指す。
[58] 遺伝子の性質が何らかの形で生物の特徴として表れることを指す。
[59] http://guides.lib.unc.edu/c.php?g=8729&p=44444
https://gds.nih.gov/04po2_1dac.html
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/gap/cgi-bin/about.html

Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

っている。それ以外のゲノム情報統合データベースでは、変異に関するデータなどが蓄積されている（下記図を参照）[60]。

図表 11 は、NCBI のゲノム情報統合データベースを示した図となっている。

図表 11：NCBI のゲノム情報統合データベース



出典：各種資料を基に作成[61]

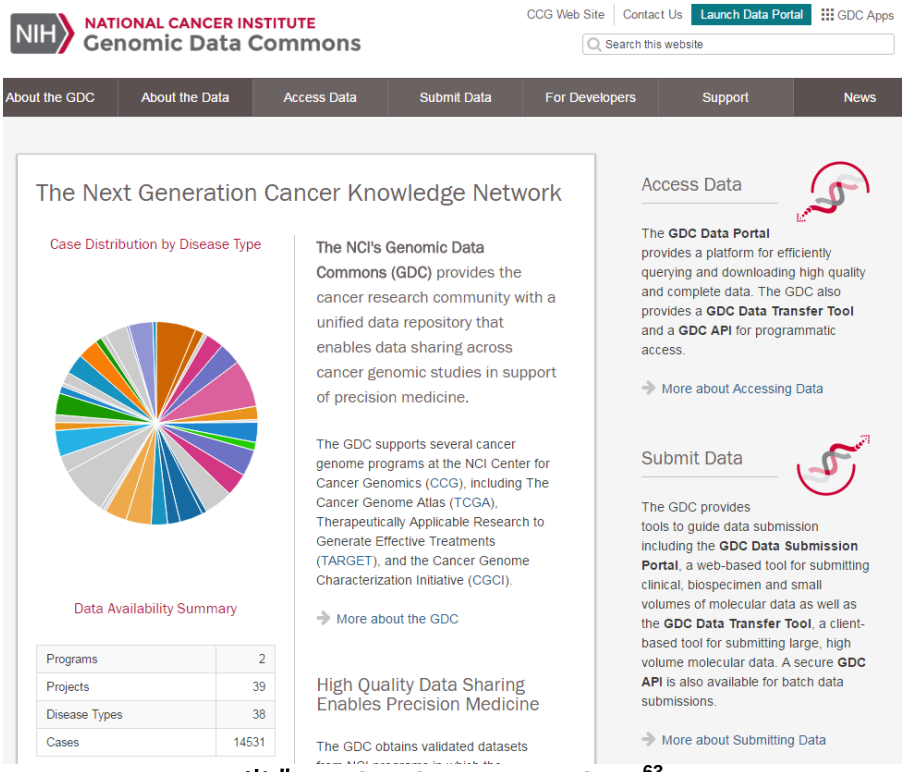
ゲノム情報統合データベースには膨大なデータが蓄積されており、研究者が利用する際にはデータのダウンロードに時間がかかってしまうため、近年ではクラウドの活用に注目が集まっている。NIH は 2016 年 6 月、がんに関する新しいゲノム情報統合データベース Genomic Data Commons（GDC）を立ち上げた。GDC は、非制限公開で研究者は自由に利用することができ、University of Chicago のクラウド上に構築されているため利用時に膨大なデータをダウンロードする必要がなく、クラウド上でそのままデータ分析が可能である。また、同大学のクラウドは Amazon Web Services 社のクラウドと互換性があり、将来的には Google 社や Microsoft 社のクラウドにも対応していく予定である。GDC にはすでに国立がん研究所（National Cancer Institute：NCI）が持つ 2 PB（ペタバイト）のデータが共有されており、将来的には 10 万人分のゲノム情報を蓄積することを目標としている[62]。

図表 12 は、Genomic Data Commons となっている。

[60] http://guides.lib.unc.edu/c.php?g=8729&p=44445
http://www.amed.go.jp/content/files/jp/program/0401_%20genomewg-sanko.pdf p.4
https://biosciencedbc.jp/gadget/rdprog_over/H25-s06_tokunaga.pdf p.3
[61] http://guides.lib.unc.edu/c.php?g=8729&p=44445
http://www.amed.go.jp/content/files/jp/program/0401_%20genomewg-sanko.pdf p.4
https://biosciencedbc.jp/gadget/rdprog_over/H25-s06_tokunaga.pdf p.3
[62] http://www.uchospitals.edu/pdf/uch_041893.pdf
https://www.nih.gov/news-events/news-releases/newly-launched-genomic-data-commons-facilitate-data-clinical-information-sharing
https://gcn.com/articles/2016/06/08/cancer-data-portal.aspx

Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

図表 12：Genomic Data Commons



出典：National Cancer Institute[63]

大手 IT 企業もゲノム医療向けにクラウドサービスの提供を始めており、Google 社、Amazon Web Services（AWS）社、IBM 社がゲノム研究を支援するためにストレージを提供している。Google 社が提供する Google Genomics では、ゲノム情報を管理するツールなどが提供されており、Harvard University、Massachusetts Institute of Technology（MIT）、Stanford University などの大学研究機関が利用している[64]。AWS 社のクラウドサービスでは、骨髄腫やアルツハイマーなど特定の疾患を研究する研究者団体が同社のサービスを利用しており、保存するゲノム情報は Google 社よりも多いと言われている[65]。IBM 社のクラウドサービスでは、同社の人工知能 Watson を活用したゲノム情報の分析が可能なツールが利用可能である[66]。

c. ゲノム情報の共有に向けた取り組み

ゲノム情報を共有するプラットフォームの整備が進む一方で、データの共有を促進する取り組みも進められている。米国におけるゲノム情報の共有は、NIH が 2008 年に出したデータ共有ポリシーGenome-Wide Association Studies Policy（GWAS Policy）において NIH から支援を受けた研究は速やかに dbGaP へ

[63] https://gdc.cancer.gov/
[64] https://cloud.google.com/genomics/overview
https://techcrunch.com/2015/06/24/google-partners-with-broad-institute-of-mit-and-harvard-to-bring-genome-analysis-tool-to-its-cloud-platform/
https://www.engadget.com/2016/08/09/google-genomics-stanford/
[65] http://www.reuters.com/article/us-health-genomics-cloud-insight-idUSKBN0OL0BG20150605
[66] http://researcher.watson.ibm.com/researcher/view_group.php?id=5347

Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

データを共有することが義務付けられ[67]、2014 年 8 月には、新しいポリシーとして Genomic Data Sharing Policy（GDS Policy）が発表された。GDS Policy では、研究者が研究協力者から検体を取得する際に、検体を将来的な研究や広範囲の共有に使用することを記したインフォームドコンセントを得ることを求めており、NIH 監督下のデータベースでは、インフォームドコンセントが無いものは受け付けないと定めている[68]。

データの収集や共有についても官民での取り組みが進められており、連邦政府の取り組みでは、Precision Medicine Initiative（PMI）の 100 万人以上のデータを統合する Cohort Program や退役軍人省（Department of Veterans Affairs：VA）が進める退役軍人から 100 万人のゲノムを集める Million Veteran Program が進められており[69]、また、米ベンチャー企業 Foundation Medicine 社は、1 万 8,000 人分のゲノム情報を Genomic Data Commons へ提供する予定である[70]。民間の取り組みでは、米国癌学会（American Association for Cancer Research：AACR）が 10 万人分のゲノム情報の共有を目指すネットワーク GENIE を立ちあげ[71]、米ベンチャー企業 Syapse 社は腫瘍に関するゲノム情報ネットワーク Oncology Precision Network を 79 の医療機関とともに立ち上げた[72]。また、自閉症支援団体 Autism Speaks は、Google 社や様々な研究機関と連携して自閉症の研究を進めるプロジェクト NSSNG を立ち上げ、1 万人の患者と家族のゲノムを解析することを目標としている[73]。

このように、米国では様々な形で政府、企業、研究機関の間でデータの共有が進められているが、その背景には、政府によるゲノム情報を公開するプロジェクトへの積極的な投資が大きな役割を果たしていると見られている。科学関連ニュースサイト The Scientist は政府によるオープンデータの促進への積極的な投資に注目しており、2013 年 2 月にホワイトハウスの科学技術政策局（Office of Science and Technology Policy：OSTP）が各連邦政府機関に対して出されたオープンデータの促進への投資を指示する覚書では、政府支援によるプロジェクトから生まれたデータは公的に利用できるようにするべきと定められるなど、政府によるオープンデータへの取り組みによって様々な研究データが公的に利用可能となった。利用可能なデータが増えたことで研究者はデータを活用した研究も視野に入れるようになり、同時に、様々なコミュニティでデータを共有することの重要性について議論を高めるきっかけになったのではないかと述べている[74]。

（3） ゲノム医療を支える周辺ビジネス

集められたゲノム情報を活用し、様々な企業がゲノム医療のビジネスへと乗り出している。2016 年 6 月に科学技術雑誌 MIT Technology Review が発表した世界の革新的な企業の上位 50 社の中には、米国のゲノム医療関連企業 7 社が選ばれている。その中で 3 位に選ばれた Illumina 社は、ゲノム解析に使われるシーケンサーを開発・提供する企業であり、次世代シーケンサーを開発した企業として有名である。現在は Liquid biopsy と呼ばれる技術を使い、がんゲノム診断が可能なシーケンサーを開発している。その他には、DTC 遺伝子検査を提供する 23andMe 社と Veritas Genetics 社、遺伝子編集技術を持つ Editas Medicine 社、遺伝子治療薬を開発する Spark Therapeutics 社、ゲノム研究のためのクラウドプラットフォ

[67] https://gds.nih.gov/13faqs_gwas.html
[68] https://gds.nih.gov/13faqs_gds.html
[69] http://www.research.va.gov/mvp/veterans.cfm
[70] https://www.cancer.gov/news-events/press-releases/2016/gdc-data-expansion-fmi
[71] http://www.fiercehealthcare.com/it/aacr-launches-data-sharing-project-for-cancer-genomic-research
[72] http://cancerletter.com/articles/20160606_1/
[73] http://research.mss.ng/
[74] http://www.ingenuity.com/blog/news/twin-trends-genome-cohorts-data-sharing
http://www.the-scientist.com/?articles.view/articleNo/39774/title/Sharing-the-Wealth/

 Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

ームを提供する Seven Bridges 社が選ばれている[75]。ゲノム医療のビジネスの中でも近年では、がんを対象としたゲノム診断が多く登場しており、特に Liquid biopsy という血液の中から、がんに関連する遺伝子変異を見つけ出す技術に注目が集まっている[76]。

分野	企業	概要
次世代シーケンサー	Illumina	次世代シーケンサーの市場では大きなシェアを持ち[77]、近年では Liquid biopsy を使ったがん診断向けシーケンサーの開発を進め、傘下にがんゲノム診断を提供する Grail 社を立ち上げて、がんゲノム診断市場へ乗り出している[78]。
	Pacific Biosciences	1 分子リアルタイムシーケンシング（SMRT）という技術を使ったシーケンサーを提供しており、99.9999%という精度を持つ[79]。近年では低価格な Sequel System を提供している[80]。
DTC 遺伝子検査	23andMe	199ドルの DTC 遺伝子検査サービスを提供している。100 万人以上が同社のサービスを利用しており、集めたゲノムを活用して創薬へ乗り出している[81]。
	Veritas Genetics	1,000 ドルで遺伝子検査と病気のリスクなど医学的な分析を受けることが可能なサービスを提供している。臨床検査の基準（CLIA）を満たした臨床検査施設を持っているため、医学的な分析の提供が可能[82]。
遺伝子治療	Editas Medicine	CRISPR と呼ばれる遺伝子編集技術による治療の確立を目指して研究を進める企業。2017 年に臨床試験の開始を行う予定[83]。
	Spark Therapeutics	フィラデルフィアのこども病院 Children's Hospital of Philadelphia の研究から生まれた企業。遺伝性の網膜疾患や血友病のための遺伝子治療薬を開発しており、すでに多くの臨床試験を進めている[84]。
ゲノム創薬	AtomeWise	人工知能を使ったバーチャルスクリーニングにより創薬の開発を目指す[85]。

[75] https://www.technologyreview.com/lists/companies/2016/intro/#veritas-genetics
[76] https://www.cancer.gov/news-events/cancer-currents-blog/2016/asco-liquid-biopsy
[77] https://webcache.googleusercontent.com/search?q=cache:CBa7V50d8w4J:https://www.genomeweb.com/sequencing/sequence-2013-survey-illumina-pulls-further-ahead-interest-oxford-nanopore-remai+&cd=1&hl=ja&ct=clnk&gl=us
[78] https://www.technologyreview.com/lists/companies/2016/intro/#illumina
[79] http://www.nature.com/nmeth/journal/v10/n6/full/nmeth.2474.html
[80] http://investor.pacificbiosciences.com/releasedetail.cfm?releaseid=934581
[81] http://www.bloomberg.com/news/articles/2015-10-21/23andme-s-new-dna-test-restores-some-health-analysis-for-199
[82] https://www.technologyreview.com/s/600950/for-999-veritas-genetics-will-put-your-genome-on-a-smartphone-app/
[83] https://www.technologyreview.com/s/543181/crispr-gene-editing-to-be-tested-on-people-by-2017-says-editas/
[84] http://www.cnbc.com/2016/05/27/spark-therapeutics-gene-therapy-offering-fresh-hope-to-blind-patients.html
http://www.sparktx.com/pipeline/inherited-retinal-diseases
http://www.pfizer.com/news/press-release/press-release-detail/spark_therapeutics_and_pfizer_announce_data_from_initial_subjects_in_hemophilia_b_trial_demonstrating_consistent_therapeutic_levels_of_factor_ix_expression
[85] https://techcrunch.com/2015/03/06/y-combinator-backed-atomwise-discovers-drugs-for-diseases-that-dont-even-exist-yet/

Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

がんゲノム診断	Genomic Health	次世代シーケンサーを活用したがんゲノム診断のサービスを提供しており、検査結果から最適な治療法を選択できるサービス Oncotype DX を提供している[86]。
	Paradigm	University of Michigan が設立した非営利のゲノム診断会社で、がんゲノム診断のサービスを提供している[87]。
	Guardant Health	Liquid biopsy を使い、血液検体を使ったがんゲノム診断技術を開発している。抗がん剤を開発する企業向けに、治験の際に適切ながん患者をマッチングさせるサービス Guardant360 を提供している[88]。
	Circulogene Theranostics	独自技術により、50 マイクロリットル（0.05 ミリリットル）の血液から、がんに関する遺伝子を分析できる。50 種類のがん遺伝子の中から 3,000 の変異を見つけ出すことができる[89]。
	GenomOncolgy	がんゲノム診断を提供する企業や医療機関向けに、がんゲノム診断を支援するソフトウェアを提供している[90]。
様々な疾病を対象としたゲノム診断	InVitae	遺伝性がん疾患、心疾患、神経筋疾患、小児疾患など幅広い疾患のゲノム診断に対応している[91]。
	Ambry Genetics Corporation	様々な手法を用いたゲノム診断を提供しており、2016 年 3 月には同社が持つ 1 万人分のゲノム情報を一般で利用できるように公開した[92]。
	PierianDx	分析（遺伝子変異の同定）から診療情報を管理する、個人ごとのゲノム診断を管理するためのプラットフォームを提供している[93]。
ゲノム研究向けクラウドプラットフォーム	Seven Bridges	ゲノム研究向けのクラウド型のプラットフォームを提供しており、国立がん研究所（NCI）やスタンフォード大学へプラットフォームを提供している[94]。

（4） 遺伝子情報差別禁止法をめぐる動き

ゲノム医療の実用化が進む一方で、遺伝子検査の結果による様々なトラブルが発生しており、遺伝子情報による差別への懸念が増大している。米国では、1996 年に成立した医療保険の携行性と責任に関する法律（Health Insurance Portability and Accountability Act：HIPAA）において、遺伝子情報を根拠として健康

[86] http://www.genomichealth.com/en-US/oncotype_iq_products/oncotype_dx.aspx
[87] http://www.mcancer.org/news/archive/creating-future-personalized-medicine-u-m-forms-nonprofit-joint-venture-advanced-dna
https://webcache.googleusercontent.com/search?q=cache:dVPp2d9OqNAJ:https://www.genomeweb.com/sequencing/non-profit-startup-paradigm-launches-cancer-panel-based-dna-rna-sequencing+&cd=4&hl=ja&ct=clnk&gl=us
[88] http://www.modernhealthcare.com/article/20160820/MAGAZINE/308209978
[89] http://www.businesswire.com/news/home/20151110006389/en/Proprietary-Finger-Stick-Cancer-Monitoring-Technology-Launches-Circulogene
[90] http://www.genomoncology.com/
[91] http://www.news-medical.net/news/20151007/Invitae-announces-dramatic-expansion-of-genetic-testing-menu.aspx
[92] http://www.ambrygen.com/tests
http://www.nytimes.com/2016/03/08/business/genetic-test-firm-to-put-customers-data-in-public-domain.html?_r=0
[93] http://www.businesswire.com/news/home/20151203005842/en/PierianDx-Launches-NGS-Gateway-Program
[94] https://www.sbgenomics.com/platform/
https://www.sbgenomics.com/case-studies/nci-cgr/
https://www.sbgenomics.com/case-studies/stanford/#

Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

保険の保障対象外（発病不担保）とすることを禁止しており、米国 48 州で健康保険における差別を、35 州で雇用における差別を州法で禁止している。しかしながら、州によって内容や範囲が異なっていたため、2008 年に遺伝子情報による差別を禁止する米国遺伝子情報差別禁止法（Genetic Information Nondiscrimination Act：GINA）が成立した[95]。

GINA では、健康保険への加入や雇用における、①遺伝子情報に基づく差別的扱いの禁止、②遺伝子検査の要求、③遺伝子情報の要求または入手を禁止しており、米国雇用機会均等委員会（Equal Employment Opportunity Commission：EEOC）が監視を行っている。しかしながら、EEOC への遺伝子情報による差別の訴えは年々増加傾向にあり、2010 年の 201 件から 2015 年には 333 件にまで増加しており、また、GINA では長期介護保険、生命保険、就業不能保険（Disability insurance）に適応されないなど様々な問題が議論となっている[96]。遺伝子差別に取り組む非営利団体 Council for Responsible Genetics には、遺伝子検査の結果による保険契約の拒否や企業からの解雇など 500 件の訴えが寄せられており、遺伝子差別の実態が社会問題として大きくなってきている[97]。

コネチカット州の女性のケースでは、遺伝子検査の結果に基づいてがんを予防するための手術を受けたところ、勤務していた企業から解雇されたという。女性は、遺伝子検査を受けたところ乳がんの発生リスクが高まる BRCA 2 という遺伝子の変異が認められ、がんとは診断されなかったものの予防のために乳腺切除手術を受けた。女性は、勤務していた企業に遺伝子検査の結果と手術を受けることを伝え、医療休暇を取って手術に臨んだところ、手術後しばらくして企業側から解雇を言い渡されたという。企業側は解雇と手術は関係ないとしているものの、女性は遺伝子検査の結果を基にした不当な解雇であるとして EEOC に訴えを起こした[98]。また、別のケースでは、BRCA 1 という、同じく乳がんの発生リスクが高まる遺伝子に変異が認められたことから、保険会社が生命保険への加入を拒否したという。この女性は、36 歳と一般的な年齢で疾患も抱えていなかったが、生命保険は GINA が適応されないため、保険会社は文書で BRCA 1 を理由に保険への加入を拒否した[99]。

カリフォルニア州では、小学 6 年生の男児が遺伝性肺疾患の 1 つである嚢胞性線維症の発症リスクを示す遺伝子マーカー（特有の遺伝子配列）を持っていたことを理由に転校を命じられた。遺伝性肺疾患を持つ子供は伝染性の病気にかかりやすいため、遺伝性肺疾患を持つ子供同士を近づけてはいけないというルールがあり、同じ学校の中等部に遺伝性肺疾患を持つ学生が在籍していたため、男児は肺疾患を発症していなかったものの発症リスクを示す遺伝子マーカーを持っていたことから、中学生の両親が男児の転校を求め、学校側が男児への転校を命じた。このため、男児の両親は公立学区[100]を相手に訴訟を起こしたという。このケースでは学校側の遺伝子情報の取り扱いについても問題が発生しており、男児は新生児の時に心臓への問題が認められたことから様々な検査を受けている。男児の両親は小学校の入学時にその際に受けた遺伝子検査の結果を健康診断書とともに提出している。しかしながら、男児の情報が何らかの形で複数の先生たちへと流れ、中等部で三者面談が行われた際に遺伝性肺疾患を持つ中学生の両親へ情報が伝わったと言われている。その結果として、この両親が男児の転校を迫ったと言われており、学校側の遺伝子情報の取り扱いについて大きな問題となっている[101]。

[95] https://www.genome.gov/10002077/genetic-discrimination/
[96] https://www.genome.gov/10002077/genetic-discrimination/https://www.eeoc.gov/eeoc/statistics/enforcement/charges.cfm
[97] http://www.councilforresponsiblegenetics.org/ViewPage.aspx?pageId=85
[98] http://abcnews.go.com/Health/OnCallPlusBreastCancerNews/pamela-fink-fired-testing-positive-breast-cancer-gene/story?id=10510163
http://www.ctpost.com/local/article/Fairfield-woman-claims-genetic-test-led-to-firing-466136.php
[99] https://www.fastcompany.com/3055710/if-you-want-life-insurance-think-twice-before-getting-genetic-testing
[100] 日本の教育委員会にあたる地域の教育機関を監督する組織。
[101] https://www.rt.com/usa/330923-genetic-discrimination-cystic-fibrosis/

Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

https://www.wired.com/2016/02/schools-kicked-boy-based-dna/

 Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.

5　終わりに

医療分野は IT 化により大きな進展が期待される分野として、IT 側からも大きな注目を集める分野である。そして医療の IT 化に伴い、医療技術の進歩と共に、関連する様々なビジネスも誕生しており、成長産業としても大きく期待される。

今回紹介したように、今後の医療 IT において最も重要なことは、いかにデータを集め、共有し、そして活用していくかである。特に日本では、この点が米国に比べ遅れており、より積極的な取り組みが求められていると言える。そして、データを活用した新しい医療を実現するためには、インフラや法制度整備なども重要であるが、最も重要なのは、この新しい医療を担う人材の育成である。そのためには、医療にも IT にも精通する人材のように、従来の枠組みを超えた人材が求められており、これまで以上に、医療分野と IT などの工学分野の人材交流が必要ではないかと思う。そして、IT 化によって全く新しい医療が生まれつつある中、それを実現するためには、医療、IT など従来の縦割りの枠組みも抜本的に変えていく必要があるのではないだろうか。

※ 本レポートは、注記した参考資料等を利用して作成しているものであり、本レポートの内容に関しては、その有用性、正確性、知的財産権の不侵害等の一切について、執筆者及び執筆者が所属する組織が如何なる保証をするものでもありません。また、本レポートの読者が、本レポート内の情報の利用によって損害を被った場合も、執筆者及び執筆者が所属する組織が如何なる責任を負うものでもありません。

 Copyright © 2016 JETRO All rights reserved.