

# 平成 27 年度 国内外における遺伝子診療の実態調査報告書

---

ゲノム医療の実現化における経済的な影響度調査

2016 年 3 月 31 日

**MRI** 株式会社三菱総合研究所



# 目 次

1. 目的	1
1.1 全体方針と留意点	1
1.2 共通シナリオ	2
2. 主要情報源	9
3. 調査結果	10
3.1 糖尿病（2型糖尿病）	10
3.2 認知症（アルツハイマー病）	17
3.3 肺がん、大腸がん	26
4. まとめ	37
4.1 推計結果からわかること	37
4.2 モデルの今後の展開	37
5. 参考資料	38
5.1 補足説明	38
5.2 有識者インタビュー	39
5.3 主要参考文献	40
5.4 既存事例・手法の調査	40

## 1. 目的

今後の研究開発の進展によってゲノム医療実現で生じる、医療費削減や社会参加拡大を含めた経済的影響の予測・評価を行う。これにより、今後優先すべき研究開発関連施策の検討に資する。

### 1.1 全体方針と留意点

- 研究開発の進展によって実現する将来のゲノム医療の潜在的な可能性を金額換算で示すことによって、ゲノム医療の研究開発の効果を適切に示す分析とする。
- 代表的・典型的な疾患を選んで推計する。経済的影響が大きいと期待されるものを選び、経済的評価になじまない疾患（希少疾患など）は対象外とする。
- ゲノム医療の実現、研究開発の方向性には不確定要素が大きいため、必要であれば仮定や想定を置き、規模感を適切に捉えられているかを検証する。  
ゲノム医療の「研究開発」のアウトカムを評価するものであり、「医療技術」の導入や選択を判断するための分析<sup>1</sup>ではない。例えば、代替技術との比較は行わない。
- 今後必要な情報収集を行えば、他のゲノム医療に展開できるような、シンプルな手法・フレームを開発する。（アカデミックな分析、保険収載の可否判断を行うものではない。）
- 現在の社会構造（人口構成、患者数、医療費等）のまま、ゲノム医療が実現し、普及した場合の経済的影響を推計するものとする。また、その状態までの遷移は考慮しない。これは研究成果の創出時点の設定が困難であること、社会構造の影響が混在することを避けることが理由である。

経済的影響評価はどの分野でも一般的に実施されているが、特に医療分野においては、「医療経済評価」として、中医協の費用対効果評価専門部会で検討されるなど、近年政策的な位置づけが議論され、かつ手法に関するガイドラインも研究者によって作成されている。

ただし、こうした「医療経済評価」は、あくまでも「医療技術」の経済評価であり、今回実施しようとする「医療技術の研究開発投資」の経済評価ではない。そのため、こうした「医療経済評価」の既存手法を参考にしつつも、今回の目的にかなった手法を選択する必要がある。

「医療経済評価」の分類を表 1-1 に示す。今回の経済的影響の評価は、上記の違いがあるが、費用便益分析（Cost-Benefit Analysis : CBA）に相当する。

---

<sup>1</sup> 例えば、「医療技術」の経済評価の分析手法としては、『医療経済評価研究における分析手法に関するガイドライン.厚生労働科学研究費補助金（政策科学総合研究事業）「医療経済評価を応用した医療給付制度のあり方に関する研究」（研究代表者：福田敬）平成 24 年度総合研究報告書.2013」がまとめられている。

表 1-1 医療経済評価の分類

分類	評価手法	内容
費用効果分析	費用最小化分析 (Cost-Minimization Analysis : CMA)	効果は同じとして、費用の最小化を評価する。
	費用効果分析 (Cost-Effectiveness Analysis : CEA)	生存年など、同じ臨床指標を使って費用対効果を比較する。指標を共有する疾患を比較できる。
	費用効用分析 (Cost-Utility Analysis : CUA)	質調整生存年 (Quality-Adjusted Life Year : QALY) を効果として比較する。異なる疾患も比較できる。
費用便益分析	費用便益分析 (Cost-benefit Analysis : CBA)	様々な効果を金銭価値に換算して比較する。

一般に新しい医療技術は、全体として医療費の削減につながるとは限らない。しかし、代替技術が存在しない、あるいは存在していても質調整生存年 (QALY) で表されるような効果がより大きければ、その医療技術の導入意義が見いだされることになる。それでもメリットが見いだせない希少疾患のような場合でも、総合的な判断から導入される場合もある。

また、費用便益分析は効果を金銭価値に変換して比較することができるが、その変換方法に結果が依存することは排除できない。したがって、今回の分析においても経済的影響の大小「のみ」で研究開発すべき疾患を選定することは適切ではない。経済的影響が大きい疾患は研究開発投資の価値が大きいということはあるが、経済的影響が小さいことが直ちに研究開発投資の価値が小さいこととはならないと考えるべきである。

## 1.2 共通シナリオ

### (1) 経済的影響予測・評価のスコープ設定

既存の経済的影響評価の事例・手法、「ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ」の経済的影響を考慮し、経済的影響のスコープは表 1-2 のように想定する。

表 1-2 スコープ設定

項目	設定例	考え方
地理的範囲	日本国内を想定する。	
時期・期間	ゲノム医療が実現した時期	ゲノム医療の実現には不確定要素が強く、特定時点を指定することは現実的ではないため、「仮に現在ゲノム医療が実現していたら」どの程度の経済的影響があるかを推計する。 (将来の人口構成等を仮定すれば推計は可能である。)
シナリオ	オミックス検査の普及による予防・発症予測、診断と治療の高度化、ファーマコゲノミクス等	「中間とりまとめ」の範囲を原則とし、重点や推計技術上の困難があれば考慮する。
対象疾患	2 型糖尿病、肺がん、大腸がん、認知症	「中間とりまとめ」の範囲を原則とし、重点や推計技術上の困難があれば考慮する。 経済的影響の評価になじまない希少疾患／難病等は除く。

(2) 想定される経済的影響のシナリオ（共通シナリオ）

医療による経済的影響のシナリオは表 1-3 のように分類できる<sup>2</sup>。ゲノム医療の経済的影響として、医療費削減を最優先とし、間接効果、新規市場の創出も視野に入れる。

表 1-3 想定される経済的影響のシナリオ

シナリオ	内容	対象
医療費削減	これまで治らなかった病気が治ったり、早期に発見して予防・治療できたり、発症を遅らせることによって、医療費・社会保障費（政府支出）が削減される。	○
間接効果	労働力率向上による付加価値増	○
新規市場の創出	新たな市場が生み出され、GDP が拡大する。 (検討対象とする市場はゲノム医療との関連、想定・情報収集の可能性を考慮して決定)	○

表 1-3 に示した経済的影響について、ゲノム医療に具体的にあてはめると表 1-4 のようになる。予防、診断及び治療、社会参加の段階が考えられるが、どの影響が大きいかは疾患

<sup>2</sup> 今回は経済的影響を評価することを目的としており、QOL 等を評価するものではない。

別に異なる。

表 1-4 ゲノム医療の経済的影響の共通シナリオ  
※下線を評価する。

段階	シナリオ	医療費等削減	間接効果	新規市場	備考
予防	健康な人が遺伝子関連検査を受けることにより、自分が将来発症しやすい病気を把握する。	(検査費増大)		<u>検査市場</u>	民間サービスを利用すれば新規市場となり、保険を利用すれば医療費増加となる。
	生活に留意することによって病気を発症しにくくなる。	<u>治療費削減</u>	<u>労働供給拡大</u> 罹病費用 (逸失所得) 死亡費用 (将来所得)		生活などの環境要因によって発症を低減できる場合のみ。 労働供給の GDP への貢献は対象者の年齢層にも影響される。
診断及び治療	病気の人がゲノム医療技術を活用した診断により、適切な治療方法、薬剤が適切か明らかになる。	検査費増大		<u>検査市場</u>	効果的な治療方法がある場合のみ。
	適切な治療方法、薬剤が開発されることによって、治療効果が高まり、治療期間が短くなり、治癒率が高まる／進行が遅くなる。	<u>治療費増加</u> <u>薬剤費増加</u>		(製薬市場増大)	新たな医療技術・薬剤の導入は医療費の増加を招くことがある。
	適切な治療方法、薬剤を選択することによって、効果が低い治療方法の選択がなくなる。	<u>治療費削減</u> <u>薬剤費削減</u>		(製薬市場減少)	効果が高いと期待される場合のみに治療を限定すれば医療費の増加の緩和が期待される。
社会参加	予防、診断、治療によって、社会参加が拡大する。		<u>労働供給拡大</u> 逸失所得 (罹病費用) 将来所得 (死亡費用)		

## 1) 予防

予防のロジックを図 1-1 に示す。遺伝子関連検査によって発症予測を行い、高リスク者と判断された者（A）のうち、予防行動をとった者の発症率が、それ以外（B）と同等まで低減される。

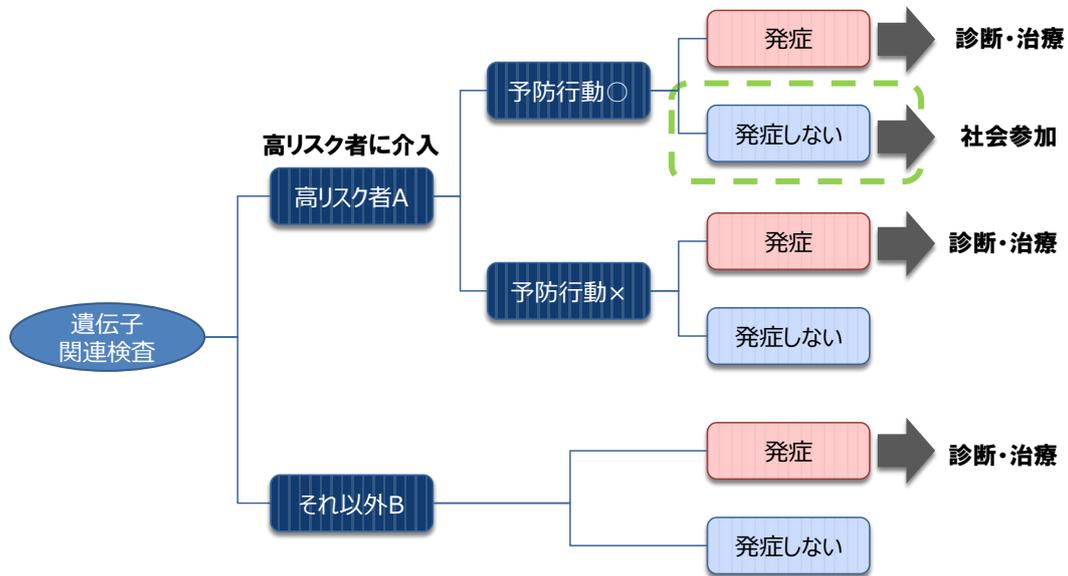


図 1-1 予防ロジック

予防の経済的影響の大きさに関わる要素としては以下がある。

- 遺伝子関連検査を受診する割合
- 遺伝子関連検査のコスト
- 遺伝子関連検査によって識別される高リスク者のかかりやすさ（リスク比<sup>3</sup>）
- 高リスク者のうち、生活改善等の予防行動を試みる割合

<sup>3</sup> かかりやすさは「リスク比」で表現されるが、発生頻度が低い場合は「リスク比」≒「オッズ比」と近似できるため、今回の推計では「リスク比」の数値として、「オッズ比」を用いている。

遺伝情報を知りたいと思う割合については、別途実施した「研究や診療における遺伝情報に関する市民意識調査報告」（別紙 3）による表 1-5 の結果を参考とすることができる。疾病によって異なるが、「知りたい」と「どちらかといえば知りたい」を合計すると、60%前後である。

表 1-5 遺伝情報を知りたいと思う割合  
（出所：研究や診療における遺伝情報に関する市民意識調査報告）

	知りたい	どちらかといえば知りたい	どちらかといえば知りたくない	知りたくない	どちらともいえない
高血圧症や糖尿病等の生活習慣病のかかりやすさ	21.8%	41.0%	11.1%	10.2%	15.8%
成人になって発症する乳がん、卵巣がん、大腸がん等の一部治療法のある病気へのかかりやすさ	26.3%	38.5%	10.5%	10.0%	14.7%
抗がん剤等の薬の効きやすさや副作用の起こりやすさ	23.5%	39.2%	12.4%	9.5%	15.4%
アルツハイマー症等の予防や治療の難しい病気へのかかりやすさ	28.5%	37.3%	11.2%	9.4%	13.6%
現時点では治療法のない難病等の病気へのかかりやすさ	22.9%	34.7%	14.7%	12.0%	15.7%

遺伝子関連検査のコストについては、米国を中心とした「1000 ドルゲノムプロジェクト」が実施されてきたが、さらなるコストダウンが期待される。

介入によって予防行動を試みる割合については政策変数であり想定が難しいが、第 2 期全国医療費適正化計画（2013～2017 年度）では、2017 年度に特定健診実施率 70%、特定保健指導実施率 45%、メタボリックシンドローム該当者・予備群を 2008 年度比で 25%以上減を目標としていることを一つの参考とすることができる。

## 2) 診断及び治療

診断及び治療ロジックを図 1-2 に示す。発症者に対して遺伝子関連検査で診断を行い、分子標的薬等を使用して治療効果を高める。さらに、分子標的薬等の効果がある者のみに限定して治療することによって、不必要な治療費（薬剤費）を削減する<sup>4</sup>。

経済的影響の大きさに関わる要素としては以下がある。

- 治療において薬物治療が選択される割合
- 診断において遺伝子関連検査を実施する割合
- 遺伝子関連検査によって識別される分子標的薬の対象割合
- 分子標的薬による治療費及び生存率の変化

<sup>4</sup> 効果が出る者 1 人あたり、何人の治療が必要となるかを表す NNT (Number needed to treat) を小さくする効果である。

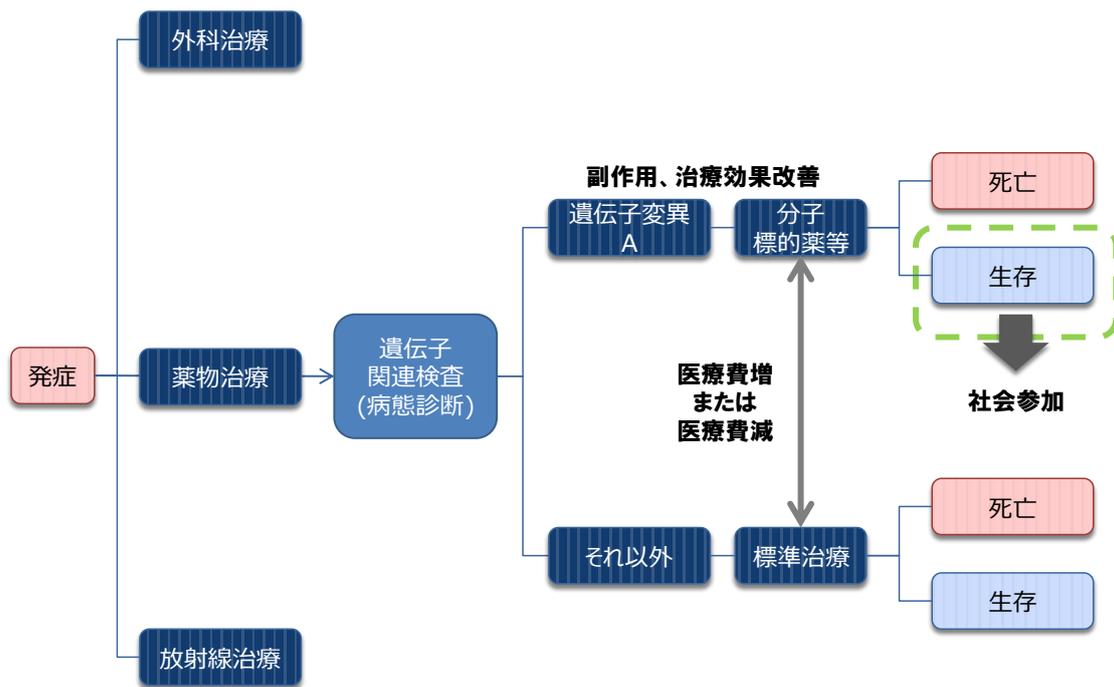


図 1-2 診断及び治療ロジック

### 3) 社会参加

予防によって発症を避けられた者、診断及び治療によって生存（延命）した者は、社会参加が可能となる。本人以外にもその介護者も対象となる。

経済的影響の大きさに関わる要素としては以下がある。

- 社会参加が妨げられる患者・介護者の割合
- 患者・介護者の性年齢構成（就業率に影響する）

性年齢構成については、性別に加えて生産年齢人口（労働力の中核をになう 15 歳～65 歳）とそれよりも高齢の世代の人口に分け、各々の就業率の違いを考慮する。就業率は表 1-6 のように想定する。

表 1-6 性年齢別就業率

（出所：総務省「平成 26 年労働力調査年報」から株式会社三菱総合研究所作成）

項目	男女計	男性	女性
就業率（15～64）	73%	82%	64%
就業率（65～）	21%	29%	14%

社会参加拡大による GDP の増加については、性年齢別に加えて産業別、職業別、地域別に異なることが考えられるが、計算において新たな社会参加者の属性区分に限界があるため、表 1-7 に示す一律に就業者あたり GDP を設定して適用する。財サービスの需給や労働の需

給は考慮せず、就業人口の拡大に比例して GDP、すなわち国の経済が一律に拡大するものとする。

表 1-7 就業者あたり GDP の想定  
(出所：内閣府「国民経済計算」及び総務省「労働力調査年報」から  
株式会社三菱総合研究所作成)

就業者数	万人	6,311	H25
名目 GDP	10 億円	483,110	H25
就業者あたり GDP	円	7,655,047	

なお、今回は GDP の算出を目的としているため、表 1-7 の数値を用いているが、疾病費用 (Cost of illness) の間接費用として、入院や通院により失われる機会費用である罹病費用や、人的資本の喪失として期待された将来所得を推計する死亡費用を算出する場合がある。これらは今回の対象としていない。また、GDP には計上されない無償労働の価値も対象としていない。

罹病費用や死亡費用の算出する場合には、労働の時間価値として、厚生労働省「賃金構造基本統計調査」等が用いられる。GDP には雇用者所得以外に営業余剰、固定資本減耗、間接税等が含まれているため、単価のみに着目すれば、「就業者あたり GDP」は、平均年収より大きい。

## 2. 主要情報源

推計に利用可能な主要情報源を表 2-1 に示す。

表 2-1 主要情報源

名称	利用可能データ項目	説明
総務省「人口推計」	性年齢別人口	性年齢別の人口推計が示されている。
総務省 「労働力調査年報」	人口、就業者数	性年齢別の人口、就業者数が示されており、性年齢別の就業率を算出することができる。
厚生労働省 「人口動態調査」	出生数、死亡数	傷病分類別の死亡数が示されている。
厚生労働省 「国民医療費」	医療費	性年齢別、傷病分類別の医療費が示されている。
厚生労働省 「患者調査」	患者数	性年齢別、傷病分類別の推計患者数が示されている。 ただし、患者調査は「医療機関に入院・通院している患者」を見ており、かつ「主傷病」で集計していることに注意が必要である。
厚生労働省 「介護保険事業状況報告」	要介護（要支援）認定者数	要介護（要支援）度別（要支援 1～要介護 5）認定者数が示されている。
厚生労働省「社会医療 診療行為別調査」	診療行為の内容、傷病の状況、調剤行為の内容及び薬剤の使用状況等	診療行為別にみた明細書（レセプト）1件当たりの点数が示されている。
厚生労働省「医療給付 実態調査」	疾病分類別の件数、日数（回数）、点数（金額）	疾病分類別の1日（回）あたり点数が示されている。
日本透析医学会 「慢性透析患者に関する基礎集計」	慢性透析患者数	主要原疾患別の慢性透析患者数が示されている。
国立がん研究センター「がん情報サービス」	部位毎の死亡、罹患、生存率	部位毎の死亡、罹患、生存率を集計・解析、予測している。

(参考) 厚生労働統計一覧 <http://www.mhlw.go.jp/toukei/itiran/index.html>

### 3. 調査結果

患者数や医療費の規模、ゲノム医療の適用可能性を考慮し、2型糖尿病、アルツハイマー型認知症（以下、「アルツハイマー病」という。）、肺がん、大腸がんについて、ゲノム医療が実現した場合の経済的影響の推計を行った。ただし、これらの疾患のゲノム医療の実現に向けた研究の段階は異なっており、シナリオの蓋然性や実現までの期間は大きく異なってくる。そのため、1.2章に示した共通シナリオを基本としつつも、疾患毎の研究の状況に応じてシナリオの詳細度を設定して、計算を行っている。

まず、これらの疾患の概況を表 3-1 に示す。

表 3-1 対象疾患の概況  
(出所：厚生労働省「患者調査の概況」及び「人口動態調査」及び「国民医療費の概況」から株式会社三菱総合研究所作成)

		糖尿病	認知症	大腸がん	肺がん
患者数	人	3,166,000	678,000	261,000	146,000
(参考) 患者数内訳	人	2,186,000	534,000		
死亡者数	人	13,669	9,453	48,485	73,396
医療費	億円	8,348	2,684	5,577	4,255
介護費	億円		85,121		

注)「(参考) 患者数内訳」は、それぞれ2型糖尿病、アルツハイマー病のみの患者数。患者数以外の数値は内訳が得られない。

#### 3.1 糖尿病（2型糖尿病）

##### (1) 疾患別シナリオ

###### 1) 疾患の概要

糖尿病とは、インスリンの作用が不足することにより高血糖が継続している状態であり、発症機序の違いから1型糖尿病と2型糖尿病とに大別される。糖尿病は遺伝的要因と環境要因により発症するが、特に2型糖尿病では遺伝的要因のもとで、過食、運動不足、肥満、ストレス等の生活習慣に関連する環境要因が大きな影響を及ぼす。

糖尿病は進行すると網膜症、腎症、神経障害等の合併症を引き起こすほか、脳卒中や虚血性心疾患等の心血管疾患の発症を促進することが知られている。網膜症、腎症、神経障害は古くから糖尿病の三大合併症と呼ばれており、それぞれ糖尿病患者の23%、14%、37%を占めるとの調査結果も示されている<sup>5</sup>。また、例えば、血液透析が必要となる原因の1位は糖尿病が原因の腎疾患によるものであり、透析導入患者の43.5%を占めている<sup>6</sup>。

わが国の糖尿病患者は生活習慣の変化から増加傾向にあり、現在では約950万人、予備群

<sup>5</sup> 日本臨床内科医会「日臨内研究2000」

<sup>6</sup> 一般社団法人日本透析医学会「2014年末の慢性透析患者に関する基礎集計」

を含めると 2050 万人と国民の 5 人に 1 人が該当すると推計されている<sup>7</sup>。また、年間医療費は約 1 兆 2000 億円に上る<sup>8</sup>。

糖尿病患者の増加を受け、国は 2000 年に「21 世紀における国民健康づくり運動（健康日本 21）」<sup>9</sup>の対象分野の 1 つに糖尿病を掲げ、目標値を設定すると共に、その後現在に至るまで糖尿病の発症予防や重症化予防のための様々な対策を行っている。目標値の例として、合併症（糖尿病腎症による年間新規透析導入患者数）は 16,247 人（2010 年）を 15,000 人（2022 年度）に減少させ、糖尿病有病者は 890 万人（2007 年）から（1997 年・2002 年・2007 年のデータから推計された 2022 年の予測値が 1,410 万人であるのに対し）1,000 万人（2022 年度）に増加を抑制しようとしている。2008 年には糖尿病を含む生活習慣病予防のための特定健康診査・特定保健指導制度が導入され、ハイリスク者に対する生活習慣の改善に向けた保健指導が提供されている。

## 2) ゲノム医療の適用可能性

前述のように糖尿病は成因によって、1 型、2 型、その他の特定の機序・疾患によるもの、妊娠糖尿病に分類される。1 型は発症機構として膵β細胞破壊を特徴とする。2 型はインスリン分泌低下とインスリン感受性の低下（インスリン抵抗性）の両者が発症にかかわる。本調査では糖尿病患者の大部分が属する 2 型糖尿病を対象とする。

2 型糖尿病は、インスリン分泌低下やインスリン抵抗性をきたす複数の遺伝因子に、過食・運動不足などの生活習慣、及びその結果としての肥満が環境因子として加わりインスリン作用不足を生じて発症する。遺伝因子としては、大部分の症例では多因子遺伝が想定されているが、一部が解明されたに留まっている。インスリン分泌低下とインスリン感受性低下の両者が発病にかかわっており、この両因子の関与の割合は症例によって異なる<sup>10</sup>。

これまでに、ゲノムワイド関連研究（GWAS）により、2 型糖尿病の遺伝因子に関連するゲノム領域の探索が行われてきた。オッズ比は比較的低いが頻度の高い遺伝因子として、欧米では *TCF7L2* 領域、日本人では *KCNQ1* 領域（オッズ比 1.4 程度）が同定されている<sup>11,12</sup>。日本人においては *UBE2E2*、*C2CD4A/B* 領域も関連領域として知られている<sup>13</sup>。また、グリーンランドイヌイト人等の特殊な環境下で隔離された民族では、エクソームシーケンスにより、強力な関連遺伝子が同定されている例もある（オッズ比 10.3、アレル頻度 17%）<sup>14</sup>。

このような背景から、よりオッズ比の高い多型の探索、及び複数の関連遺伝子多型を組合せてリスク予測精度を向上させる研究も進められている。今村らの報告では、49 個の関連遺伝子を組合せることにより、ハイリスク群上位約 5%の抽出が可能とされており、この場

<sup>7</sup> 厚生労働省「2012 年国民健康・栄養調査」

<sup>8</sup> 厚生労働省「平成 25 年度国民医療費」

<sup>9</sup> 第 1 次期間として 2000 年～2012 年、第 2 次期間として 2013 年～実施されている。

(<http://www.kenkounippon21.gr.jp/>)

<sup>10</sup> 糖尿病の分類と診断基準に関する委員会報告

([https://www.jstage.jst.go.jp/article/tonyobyoy/53/6/53\\_6\\_450/\\_pdf](https://www.jstage.jst.go.jp/article/tonyobyoy/53/6/53_6_450/_pdf))

<sup>11</sup> Yasuda et al., *Nat. Genet.* 2008 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18711367>)

<sup>12</sup> Unoki et al., *Nat. Genet.* 2008 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18711366>)

<sup>13</sup> Yamauchi et al., *Nat. Genet.* 2010 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20818381>)

<sup>14</sup> Moltke et al., *Nature* 2014 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25043022>)

合、最もリスクが低い群とはリスクスコアに約 10 倍の差があることが示されている<sup>15</sup>。

遺伝的要因と生活習慣介入効果の関連性については、米国 Diabetes Prevention Program の研究成果が知られている。生活習慣の改善により、*TCF7L2* 領域のリスクアレルを持つ群と持たない群とで、2 型糖尿病発症リスクが抑制されて同程度にまでなっている<sup>16</sup>。このことから、遺伝的リスク要因が有る場合であっても、生活習慣改善による糖尿病の予防が効果的である可能性が示唆されている。

なお、2 型糖尿病の治療における遺伝因子の関連として、*TCF7L2* (rs1225372) のリスクアレルを持つ群では、スルホニル尿素 (SU) 薬による治療目標達成率が有意に低下することが示されている<sup>17</sup>。また、日本人の GWAS により同定された関連遺伝子群のなかにも、既存の 2 型糖尿病治療薬の標的分子経路に関係していると考えられるものがあり、それらの治療薬の薬効に関連する可能性もあるとされている<sup>18</sup>。このように、遺伝情報が 2 型糖尿病の発症予測のみならず、治療薬の薬効予測、個別化治療に役立てられる可能性もある。

日本糖尿病学会では、2015 年に「第 3 次対糖尿病 5 カ年計画」<sup>19</sup>で、5 年後に遺伝情報に基づく新規治療薬開発、副作用回避、糖尿病治療薬選択、個別化予防を実現することを掲げている。

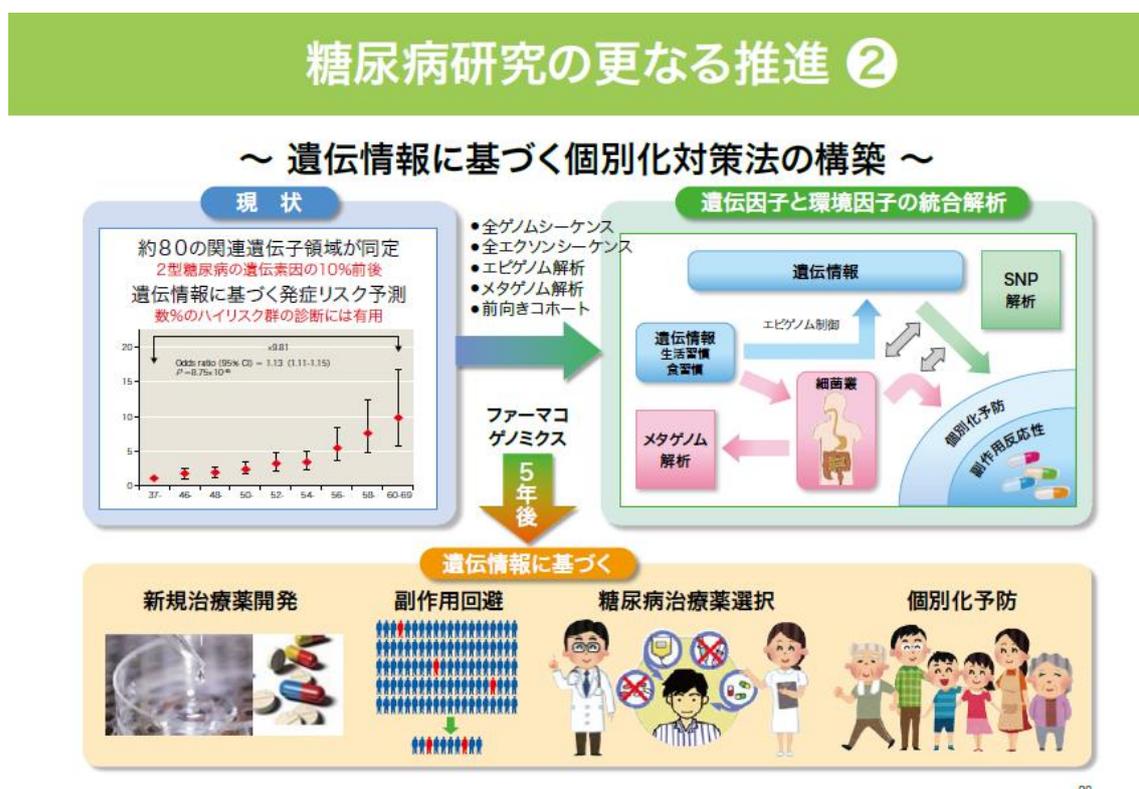


図 3-1 第 3 次対糖尿病 5 カ年計画  
(出所：日本糖尿病学会「第 3 次対糖尿病 5 カ年計画」)

<sup>15</sup> Imamura et al., *J. Clin. Endocrinol Metab* 2013 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23956346>)  
<sup>16</sup> Florez et al., *N. Engl. J. Med.* 2006 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16855264>)  
<sup>17</sup> Pearson et al., *Diabetes* 2007 (<http://diabetes.diabetesjournals.org/content/56/8/2178.long>)  
<sup>18</sup> Imamura et al., *Nat. Commun.* 2016 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26818947>)  
<sup>19</sup> 日本糖尿病学会「第 3 次 対糖尿病 5 カ年計画」  
([http://www.jds.or.jp/modules/education/index.php?content\\_id=23](http://www.jds.or.jp/modules/education/index.php?content_id=23))

### 3) 研究開発の展開方向性を踏まえた計算シナリオ

有識者インタビューや文献調査から、以下を想定してシナリオを作成した。

- 同一世代の60%が遺伝子関連検査を実施する（表 1-5 の結果を踏まえて想定）。
- 遺伝子関連検査の費用は30,000円となる。
- 日本人の2型糖尿病感受性遺伝子の発見が進み、血糖値測定等の既存手法を上回る効率的な高リスク者の発見が遺伝子関連検査により可能となる。  
現状の研究成果で発見された日本人の感受性遺伝子はオッズ比が比較的低い。しかし、インピュテーション法を組合せた高密度型 GWAS、全エクソーム解析（WES）や全ゲノム解析（WGS）が発展することでアレル頻度が低いが、オッズ比が比較的高い遺伝因子が発見される可能性がある。さらに、ゲノムコホート研究、オミックス解析、遺伝統計学的解析等により複数の遺伝要因と環境要因の組み合わせを考慮したリスク予測研究が進展する。これらにより、リスクスコアとして（リスク比2.0、頻度10%）、あるいは（リスク比3.0、頻度15%）の差までを予測できるようになる（2パターン想定）。
- テーラーメイド予防が実現することにより、予防効果が高まる。  
環境因子と感受性遺伝子の関係がさらに明らかとなれば、必要な予防行動を個人にあわせて絞り込むことができるため、結果として高リスク者の予防行動割合は高くなる。ここでは第2期全国医療費適正化計画の2017年度目標である特定保健指導実施率45%相当となるものとした。

表 3-2 糖尿病のゲノム医療シナリオ

段階	シナリオ	補足
予防	出生後の早い段階で遺伝子関連検査が行われ、将来糖尿病のリスクが高いことが把握される。高リスク者は、生活習慣に留意することで、糖尿病の発症率を低下させ、医療費が削減される。	糖尿病の発症は高齢に多いが、生活習慣を変えるためには、なるべく早期に検査をすることが望ましい。
診断及び治療		発症後も適切な治療により、重症化や合併症を避けることができるが、遺伝子関連検査を実施することによって、より効率的な実施が可能となるが、必要なデータは少ない。
社会参加	糖尿病を発症しない結果、重度の合併症も発症しない。そのため、糖尿腎症による透析患者が働けるようになり、GDPが拡大する。	糖尿病患者（合併者を含む）のうち、働けなくなるほどの影響がある重症者として透析者を想定する。

## (2) モデル

### 1) 予防

出生後の早い段階で遺伝子関連検査が実施されることによって新規市場が生まれる。保険収載を想定しなければ医療費は増大しない。

項目	単位	男女計	出所		時点
出生数	人	1,003,539	統計	厚生労働省「人口動態統計（確定数）」	H26
検査実施割合	%	60%	(想定)	「研究や診療における遺伝情報に関する市民意識調査報告」をもとに設定（表 1-5）	
検査数	回	602,123	計算	出生数×検査実施割合	
検査単価	円	30,000	(想定)	DTC（MyCode 等）と同水準	
検査市場	億円	181	計算	検査数×検査単価	

この検査結果に基づき、リスク比が高い者が明らかとなる。これらの高リスク者に対して予防行動を促し、その結果として高リスク者の発症が避けられれば、糖尿病の発症者が減少し、その分の医療費が削減される（図 1-1 参照）。

※リスク比 ( $r_1/r_0$ ) については、2通りのシナリオで計算している。

項目	単位	男女計	男性	女性	出所		時点
患者数（2型糖尿病）	人	2,186,000	1,246,000	944,000	統計	厚生労働省「患者調査の概況」	H26
医療費（糖尿病）	億円	12,076	6,832	5,244	統計	厚生労働省「国民医療費の概況」	H25
医療費（2型糖尿病）	億円	8,348	4,815	3,533	計算	医療費（糖尿病）×患者数（インスリン非依存性糖尿病）/患者数（糖尿病）	
高リスク者割合 R	%	10% / 15%			(想定)		
リスク比 ( $r_1/r_0$ )	-	2.0 / 3.0			(想定)		
検査実施割合（再掲）	%	60%			(想定)	「研究や診療における遺伝情報に関する市民意識調査報告」をもとに設定	
発見される高リスク者	%	6% / 9%			計算	R×（検査実施割合）	
予防行動割合	%	45%			(想定)	特定保健指導実施率の目標と同等	
発見される高リスク者×予防行動	%	3% / 4%			計算	（発見される高リスク者）×（予防行動割合）	

項目	単位	男女計	男性	女性	出所	時点
削減患者数 (2型糖尿病)	人	53,755 / 136,454	30,584 / 77,635	23,171 / 58,818	計算 (発見される高リスク者×予防行動) × { (r <sub>1</sub> /r <sub>0</sub> ) - 1 } ÷ { (R(r <sub>1</sub> /r <sub>0</sub> ) + (1-R)) } × 患者数 (2型糖尿病)	
医療費削減 (2型糖尿病)	億円	205 / 520	118 / 300	87 / 220	計算 (発見される高リスク者×予防行動) × { (r <sub>1</sub> /r <sub>0</sub> ) - 1 } ÷ { (R(r <sub>1</sub> /r <sub>0</sub> ) + (1-R)) } × 年間医療費 (2型糖尿病)	

さらに、糖尿病の発症が避けられれば、それに対応した合併症である糖尿病腎症の患者も減少する。

項目	単位	男女計	出所	時点
患者数 (糖尿病)	人	3,166,000	統計 厚生労働省「患者調査の概況」	H26
糖尿病腎症による透析人口	人	118,081	統計 わが国の慢性透析療法の現況 (日本透析医学会)	2014年
糖尿病患者に占める透析人口割合	%	4%	計算 糖尿病腎症による透析人口 ÷ 患者数 (糖尿病)	
削減患者数 (透析)	人	2,005 / 5,089	計算 削減患者数 (2型糖尿病) × 糖尿病腎症に占める透析人口割合	
一人当たり透析医療費	円	5,500,000	統計 550万/人・年 (出所: 厚生労働省 安心・信頼の医療の確保と予防の重視 <sup>20</sup> )	2002年
医療費削減 (透析)	億円	110 / 280	計算 一人当たり透析医療費 × 削減患者数 (透析)	

## 2) 診断及び治療

データが不足しているために推計対象としていないが、1) で示したような予防ができずに発症した糖尿病患者に対しても、個別化医療を行うことによって、効果が低い薬剤投与の抑制、合併症の発生確率の抑制による医療費の削減が期待できる。

<sup>20</sup> <http://www.mhlw.go.jp/bunya/shakaihosho/iryouseido01/taikou03.html>

### 3) 社会参加

糖尿病患者のうち、病気を理由に休業している割合は、糖尿病患者に占める透析患者数の割合と同等程度として4%と想定する。

これら休業者の割合は糖尿病患者と年齢構成が同じと仮定し、就業率を用いて、糖尿病を発症しないことによる労働供給増とする。

就業者あたり GDP を乗じて、名目 GDP の増分を算出することができる。

項目	単位	男女計	男性	女性	出所		時点
患者に占める休業者割合	%	4%			(想定)	透析患者数の割合程度	
労働供給増	人	2,005 /5,089	1,141 /2,896	864 /2,194	計算	削減患者数×患者に占める休業者割合	
患者数(インスリン非依存性糖尿病)うち15歳未満	人	1,000	0	0	統計	厚生労働省「患者調査の概況」	H26
患者数(インスリン非依存性糖尿病)うち15-64歳	人	743,000	477,000	265,000			
患者数(インスリン非依存性糖尿病)うち65歳以上	人	1,446,000	769,000	678,000			
労働供給増うち15歳未満	人	1 / 2	0 / 0	0 / 0	計算	患者数(インスリン非依存性糖尿病)の性年齢別構成で案分	
労働供給増うち15-64歳	人	680 /1,727	437 /1,108	243 /616			
労働供給増うち65歳以上	人	1,324 /3,360	704 /1,787	621 /1,577			
就業率(15~)	%	57%	68%	48%	統計	平成26年労働力調査年報(表1-6)	H26
就業率(15~64)	%	73%	82%	64%			
就業率(65~)	%	21%	29%	14%			
就業者数増	人	770 /1,954	562 /1,428	243 /618	計算	労働供給増×就業率	
就業者あたりGDP	円	7,655,047			(想定)	内閣府「国民経済計算」、総務省「労働力調査年報」から設定(表1-7)	
名目GDP増分	億円	59 / 150	43 / 109	19 / 47	計算	就業者数増×就業者あたりGDP	

### (3) 結果と留意点

- 遺伝子関連検査によって予め発症リスクが高い者を対象とし、個別化予防を実現して発症を避けることが出来れば、医療費の削減に大きくつながる。ただし、予防、予防行動率の向上を図るための費用は推計していないため、これらの費用が大きくなれば、削減効果は相殺される可能性がある。

- 予防による医療費の削減効果は、予防行動をとる者の割合に直接影響される。ゲノム医療によって、画一的ではなく個別に効果的な予防方法が明らかとなれば、この割合をさらに高めることが期待される。
- ゲノム医療によって予防が可能となれば労働供給が増加し、GDP の拡大が期待できるが、糖尿病は高齢者に多いため、就業率を考慮すると本人による労働供給の効果は限定される。

その他、必要なデータの不足等から今回の推計では考慮していないが、次の点が考えられる。

- 食生活の変化や高齢化によって糖尿病の患者は今後ますます増加することが予想されており、それによって、効果はさらに大きくなる。
- 糖尿病は糖尿病腎症以外にも網膜症による視力障害、心筋梗塞、脳梗塞、高齢者の認知症発症や骨折、下肢切断、歯周病等の多様な合併症を引き起こすため、予防が進めば、それらの削減による効果も期待できる。
- 遺伝子関連検査によって適切な治療方法や副作用の可能性が明らかになり、個別化医療が実現すれば、さらに医療費の削減や、労働供給の拡大が期待できる。

## 3.2 認知症（アルツハイマー病）

### (1) 疾患別シナリオ

#### 1) 疾患の概要

認知症とは、脳の神経細胞の活動が障害されて起こる記憶障害や見当識障害等の高次脳機能障害を呈する症状であり、主にアルツハイマー病等の変性疾患や脳梗塞等の脳血管疾患によって引き起こされる。記憶障害等の症状は中核症状と呼ばれるが、そこに本人の性格や環境等の様々な要因が影響し、うつ状態や幻覚・妄想、徘徊等の行動・心理症状が起こると考えられている。

脳血管性の認知症の場合、原因疾患の重症度によりその後の経過は異なるが、アルツハイマー病の場合は比較的ゆるやかに、かつ時間ともに確実に症状が進行する。アルツハイマー病の病因はいまだ解明されていないが、アミロイドβと呼ばれるタンパク質が集積することで脳の神経原線維変化が生じ、神経細胞死に至るとい説が有力視されている。

認知症の最大の危険因子は加齢であり、わが国の 65 歳以上高齢者の認知症有病率は 8～10%と推定されている。厚生労働省によると、2012 年の認知症高齢者の数は約 462 万人であり、2025 年までには 700 万人を超えると推計されている<sup>21</sup>。認知症高齢者の増加は医療だけでなく介護費用も増大させる。慶應義塾大学の研究班による推計によると、認知症の社会的費用は年間約 14.5 兆円（医療費：1.9 兆円、介護費：6.4 兆円、インフォーマルケアコスト：6.2 兆円）に上るとの結果が示されている<sup>22</sup>。

<sup>21</sup> 認知症施策推進総合戦略（新オレンジプラン）

([http://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-12300000-Roukenkyoku/nop1-2\\_3.pdf](http://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-12300000-Roukenkyoku/nop1-2_3.pdf))

<sup>22</sup> プレスリリース ([http://www.keio.ac.jp/ja/press\\_release/2015/osa3qr000000wfbw-att/20150529\\_02.pdf](http://www.keio.ac.jp/ja/press_release/2015/osa3qr000000wfbw-att/20150529_02.pdf))

こうした状況を受け、国は厚生労働省を中心として「認知症施策推進総合戦略（新オレンジプラン）」を策定し、認知症の予防法や治療法の研究開発等を含めた総合的な対策を行っている<sup>23</sup>。

## 2) ゲノム医療の適用可能性

アルツハイマー病は、家族歴のある家族性アルツハイマー病と家族歴のない孤発性アルツハイマー病とが知られており、またこれらはそれぞれ発症年齢で早発型と遅発型とに大別されている<sup>24</sup>。

常染色体遺伝形式を示す家族性アルツハイマー病では *APP*、*PSEN1*、*PSEN2* 等の遺伝子変異が発症の原因として明らかにされているが、アルツハイマー病の約 1%に限られる。また、アルツハイマー病のリスク因子としては、*ApoE* 遺伝子多型が最も強力な関連遺伝子として知られている。このほか、GWAS 研究やメタ解析から、オッズ比は比較的低いものの複数の関連遺伝子が解明されている。*ApoE* には、 $\epsilon 2$ 、 $\epsilon 3$ 、 $\epsilon 4$  の 3 つの対立遺伝子が存在し、日本人における各々の対立遺伝子頻度は、健常者では $\epsilon 2$  が 5%、 $\epsilon 3$  が 85%、 $\epsilon 4$  が 10%前後だが、アルツハイマー病患者では、 $\epsilon 4$  の頻度が 30~40%であることが知られている。 $\epsilon 4$  アリルを 1 個有した場合、2 個有した場合のアルツハイマー病発症リスクはそれぞれ、2-4 倍、5-30 倍に上昇するとされ、発症年齢も早まる。日本人を含む複数の人種を対象に、遅発型アルツハイマー病と *ApoE* 領域との関連性について GWAS 解析を行った研究では、*ApoE* の  $\epsilon 4$  アリルと関連する SNP である rs429358 のオッズ比は 5.5 であると報告されている<sup>25</sup>。逆に、 $\epsilon 2$  対立遺伝子は防御因子として働き、発症年齢を遅延する。しかし、 $\epsilon 4$  を持たないアルツハイマー病患者が存在すること、また、 $\epsilon 4$  を持っても発症しない場合があることから、 $\epsilon 4$  対立遺伝子を持つことはアルツハイマー病発症の直接的な原因ではなく、強力な遺伝的危険因子として理解されている。*ApoE* の  $\epsilon 4$  対立遺伝子がアルツハイマー病発症のリスクとなるメカニズムの詳細は不明であるが、防御的な遺伝要因、個人の生活習慣や環境要因の影響も考えられている。また、アルツハイマー病の発症時期は高齢になってからであることから、エピジェネティックな因子が働いていることも考えられている。認知症疾患治療ガイドラインでは、今後、根本的な予防・治療法が開発され治療適用の重要な因子となるまで、*ApoE* 遺伝子多型のルーチン検索は控えるべきであるとされている<sup>26</sup>。

疾患の遺伝的要因の解明において、これまで進められてきた GWAS 解析は Common SNP（頻度 5%以上の SNP）を用いた遺伝子探索であるため、頻度は低いが発症に強い遺伝子を発見できていない可能性が指摘されている（Missing heritability）。全ゲノム解析（WGS）を用いることで、そのような遺伝子を発見できる可能性がある。また、疾患関連遺伝子の解明

<sup>23</sup> 認知症施策推進総合戦略（新オレンジプラン）

（[http://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-12300000-Roukenkyoku/nop1-2\\_3.pdf](http://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-12300000-Roukenkyoku/nop1-2_3.pdf)）、  
認知症への取組（<http://www.mhlw.go.jp/topics/kaigo/dementia/>）

<sup>24</sup> アルツハイマー病危険因子としてのアポリポ蛋白質 E とその受容体の分子遺伝学

（[http://lifesciencedb.jp/dbsearch/Literature/get\\_pne\\_cgpdf.php?year=1996&number=4110&file=9Qet7dZJIvgk9PLUSr2uSDRNA==](http://lifesciencedb.jp/dbsearch/Literature/get_pne_cgpdf.php?year=1996&number=4110&file=9Qet7dZJIvgk9PLUSr2uSDRNA==)）

<sup>25</sup> Miyashita et al., *PLoS One* 2013（<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23565137>）

<sup>26</sup> 日本神経学会「認知症疾患治療ガイドライン 2010」（<https://www.neurology-jp.org/guidelinem/nintisyo.html>）、  
医療の俯瞰報告書～認知症（特にアルツハイマー型認知症）について～  
（<http://www.jst.go.jp/crds/pdf/2009/WR/CRDS-FY2009-WR-09.pdf>）

には、サンプル数の確保も重要な課題であるが、個々の疾患を重点的に扱う 1 万～10 万規模のコホートが必要であると考えられている。

現在、アルツハイマー病の根本治療薬として承認された薬剤は存在していないが、アルツハイマー病の病理学的所見（アミロイドβの蓄積等）は認知症症状が現れるよりも 10 年以上前から不可逆的に始まると考えられており<sup>27</sup>、早期段階における介入をめざした治療薬の開発が世界的に進められている。APP、PSEN1、PSEN2 等の家族性アルツハイマー病の遺伝因子保因者等を対象に、アミロイド仮説に基づいた候補薬（抗アミロイドβ抗体等）を用いた大規模な治験が実施されている<sup>28</sup>。また、アルツハイマー病の危険因子として確立している ApoE ε4 アリルのホモ保因者等、一部の高リスク者を対象とした治験も開始されている<sup>29</sup>。

現時点で解明されている遺伝子は、家族性アルツハイマー病を中心としたものであり、候補薬を用いた治験の多くは、家族性アルツハイマー病のリスク保因者や MCI（軽度認知障害）患者、軽度の認知症患者を対象に行われている。今後、根本的な予防・治療法が開発が進展し、遺伝的要因の解明が進むことで、遺伝情報が孤発性を含めたアルツハイマー病のリスク予測と治療に役立てられる可能性がある。

### 3) 研究開発の展開方向性を踏まえた計算シナリオ

有識者インタビューや文献調査から、以下を想定してシナリオを作成した。アルツハイマー病の予防や根本的な治療については、研究が積み重ねられて進展しているものの、現時点の達成状況から実現を想定した推計を行うことは現実的ではない。そこで、次のように 2 つのパターンの数値を算出する。このことで、今後の研究の進展による定量的な効果の「幅」を見ることができる。

- アルツハイマー病患者の現時点の医療費、介護費を算出する。また、患者及び介護者の社会参加（労働供給）が妨げられていることによる効果を算出する。これは、アルツハイマー病による社会的な負担を表しており、アルツハイマー病の予防や治療が可能となった場合の効果の上限であるとみることでもできる。
- 研究の進展により、アルツハイマー病のうち、常染色体遺伝形式の家族性アルツハイマー病（アルツハイマー病の 1%と想定）について、予防または治療によって社会参加が可能となった場合について推計する。現時点で予防、診断、治療の手段が不明であり、これらのコストは算出しない。
- 参考値として、アルツハイマー病患者の医療費、介護費のうち、ApoE のε4 アリル保因者（リスク比 5.5、頻度 10%と想定）による分を計算する。

<sup>27</sup> Bateman et al., *N. Engl. J. Med.* 2012 (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22784036>)

<sup>28</sup> DIAN TU

(<https://www.nia.nih.gov/alzheimers/clinical-trials/dominantly-inherited-alzheimer-network-trial-opportunity-prevent-dementia>)

<sup>29</sup> API APOE4 Trial

(<http://banneralz.org/research-clinical-trials/types-of-research-studies/alzheimer%E2%80%99s-prevention-initiative.aspx>)

## (2) モデル

### 1) 医療費、介護費

アルツハイマー病による医療費、介護費を計算する。

まず、医療費について示す。

項目	単位	男女計	男性	女性	出所		時点
患者数（アルツハイマー病）	人	534,000	142,000	392,000	統計	厚生労働省「患者調査の概況」	H26
医療費（アルツハイマー病）	億円	2,684	861	1,824	統計	厚生労働省「国民医療費の概況」	H25

介護費についても同様に、アルツハイマー病による要介護者が予防によって減少するとして計算することが可能である。

項目	単位	男女計	出所		時点
要介護者（65歳以上）	人	5,840,000	統計	厚生労働省「介護保険事業状況報告（年報）」	H25
介護保険給付費（利用者負担を除いた額）	億円	85,121			
一人当たり介護保険給付費	円	1,457,551	計算	介護保険給付費÷要介護者	
65歳以上の要介護者等について、介護が必要になった主な原因が「認知症」	%	16%	統計	厚生労働省「国民生活基礎調査」	H25
認知症全体に占めるアルツハイマー病の割合	%	64%	計算	Wada-Isoe et al.による海士町の値 <sup>30</sup>	2008
65歳以上の要介護者等について、介護が必要になった主な原因が「アルツハイマー病」	%	10%	計算	(認知症/要介護者) × (アルツハイマー病/認知症)	
アルツハイマー病による要介護者（65歳以上）	人	610,254	計算	要介護者数 × アルツハイマー病が原因割合	
介護費	億円	8,895	計算	一人当たり介護保険給付費 × 要介護者数	

<sup>30</sup> Wada-Isoe K, Uemura Y, Suto Y, Doi K, Imamura K, Hayashi A, et al: Prevalence of dementia in the rural island town of Ama-cho, Japan. *Neuroepidemiology* 2009; 32:101–106. (<http://www.karger.com/Article/Pdf/353444>)

## 2) 社会参加型（労働供給）

アルツハイマー病では本人のみならず、介護で仕事を休まざるを得なかった人の分のGDPが失われている。

まず、本人について考える。アルツハイマー病については、「患者調査の概況」で捕捉されている患者数よりも要介護者が多いため、要介護者の数値が調査されている65歳以上についての患者数と要介護者数の比率を使って、要介護者数を算出し、これを失われた労働供給増とする。

### 【本人】

項目	単位	男女計	男性	女性	出所	時点	
アルツハイマー病による要介護者（65歳以上）	人	610,254	158,387	451,868	計算	要介護者数×アルツハイマー病が原因割合	
労働供給（65～）	人	610,254	158,387	451,868	計算		
就業率（15～64）	%	73%	82%	64%	統計	平成26年労働力調査年報	H26
就業率（65～）	%	21%	29%	14%			H26
就業者数	人	111,095	46,439	64,656	計算	労働供給×就業率	
就業者あたりGDP	円	7,655,047			計算	0	0
名目GDP当該分	億円	8,504	3,555	4,949	計算	就業者数×就業者あたりGDP	

次に介護者については、国民生活基礎調査において、要介護者あたりの介護者数が年齢別に調査されているため、これを用いて計算する。

【介護者】

項目	単位	男女計	男性	女性	出所		時点
要介護者あたり介護者数（～64）	人	0.305	0.093	0.212	統計	H25 国民生活基礎調査	H25
要介護者あたり介護者数（65～）	人	0.311	0.100	0.211			
労働供給（～64）	人	186,024	56,717	129,307	計算	要介護者数×要介護者あたり介護者数	
労働供給（65～）	人	189,740	60,885	128,855			
就業率（15～64）	%	73%	82%	64%	統計	平成26年 労働力調査年報	H26
就業率（65～）	%	21%	29%	14%			
就業者数	人	164,823	64,090	100,733	計算	労働供給×就業率	
就業者あたりGDP	円	7,655,047			計算	内閣府「国民経済計算」、総務省「労働力調査年報」から設定（表 1-7）	
名目GDP当該分	億円	12,617	4,906	7,711	計算	就業者数×就業者あたりGDP	

3) 常染色体遺伝形式の家族性アルツハイマー病が克服された場合

常染色体遺伝形式の家族性アルツハイマー病がアルツハイマー病全体の1%と想定すれば、1) と 2) における負担の1%が軽減されることになる。

#### 4) (参考) ApoE の ε4 アリル保因者による分

1) と 2) のうち、ApoE のε4 アリル保因者 (高リスク者) による分を以下のように計算することができる。

##### 【医療介護費】

項目	単位	男女計	男性	女性	出所	時点
患者数 (アルツハイマー病)	人	534,000	142,000	392,000	統計 厚生労働省「患者調査の概況」	H26
医療費 (アルツハイマー病)	億円	2,684	861	1,824	統計 厚生労働省「国民医療費の概況」	H25
高リスク者割合 R	%	10%			(想定)	
リスク比 (r1/r0)	-	5.5			(想定)	
高リスク者患者数 (アルツハイマー病)	人	202,552	53,862	148,690	計算 高リスク者割合 R × (r1/r0) ÷ {(R(r1/r0)+(1-R))} × 患者数	
高リスク者医療費 (アルツハイマー病)	億円	1,018	327	692	計算 (発見される高リスク者 × 予防行動) × (r1/r0) ÷ {(R(r1/r0)+(1-R))} × 医療費	
要介護者 (65 歳以上)	人	5,840,000			統計 厚生労働省「介護保険事業状況報告 (年報)」	H25 年度末
介護保険給付費 (利用者負担を除いた額)	億円	85,121			統計 厚生労働省「介護保険事業状況報告 (年報)」	H25
一人当たり介護保険給付費	円	1,457,551			計算 介護保険給付費 ÷ 要介護者	
65 歳以上の要介護者等について、介護が必要になった主な原因が「認知症」	%	16%			統計 厚生労働省「国民生活基礎調査」	H25
認知症全体に占めるアルツハイマー病の割合	%	64%			計算 Wada-Isoe et al.による海士町の値	2008
65 歳以上の要介護者等について、介護が必要になった主な原因が「アルツハイマー病」	%	10%			計算 (認知症/要介護者) × (アルツハイマー病/認知症)	
アルツハイマー病による要介護者 (65 歳以上)	人	610,254	158,387	451,868	計算 要介護者数 × アルツハイマー病が原因割合	

項目	単位	男女計	男性	女性	出所	時点	
アルツハイマー病のうち高リスク者割合	%	38%			計算	高リスク者患者数÷患者数	
高リスク者要介護者数(アルツハイマー病)	人	231,476	60,078	171,398	計算	アルツハイマー病による要介護者×アルツハイマー病のうち高リスク者割合	
高リスク者介護費(アルツハイマー病)	億円	3,374			計算	一人当たり介護保険給付費×要介護者数	
高リスク者医療介護費(合計)	億円	4,392			計算		

【労働供給(本人)】

項目	単位	男女計	男性	女性	出所	時点	
アルツハイマー病による要介護者(65歳以上)	人	610,254	158,387	451,868	計算	要介護者数×アルツハイマー病が原因割合	
労働供給(65～)	人	217,948	56,567	161,381	計算		
就業率(15～64)	%	73%	82%	64%	統計	平成26年 労働力調査年報	H26
就業率(65～)	%	21%	29%	14%			H26
就業者数	人	42,140	17,615	24,525	計算	労働供給増×就業率	
就業者あたりGDP	円	7,655,047	7,655,047	7,655,047	計算		
名目GDP当該分	億円	3,226	1,348	1,877	計算	就業者数×就業者あたりGDP	

【労働供給（介護者）】

項目	単位	男女計	男性	女性	出所		時点
要介護者あたり介護者数（～64）	人	0.305	0.093	0.212	統計	H25 国民生活基礎調査	H25
要介護者あたり介護者数（65～）	人	0.311	0.100	0.211			
労働供給（～64）	人	70,561	21,513	49,047	計算	要介護者数×要介護者あたり介護者数	
労働供給（65～）	人	71,970	23,094	48,876			
就業率（15～64）	%	73%	82%	64%	統計	平成26年 労働力調査年報	H26
就業率（65～）	%	21%	29%	14%			
就業者数	人	62,519	24,310	38,209	計算	労働供給×就業率	
就業者あたりGDP	円	7,655,047			計算	内閣府「国民経済計算」、総務省「労働力調査年報」から設定。	
名目GDP当該分	億円	4,786	1,861	2,925	計算	就業者数×就業者あたりGDP	

(3) 結果と留意点

- アルツハイマー病による医療費、介護費、本人や介護者の社会参加が妨げられる影響は極めて大きい。アルツハイマー病の克服が重要な課題であることを示している。
- アルツハイマー病の予防や治療は研究の途上であり、現時点で予防や治療が期待できる規模は小さい。ゲノム医療の研究開発による今後の進展が期待される。

その他、必要なデータの不足等から今回の推計では考慮していないが、次の点が考えられる。

- 高齢化によってアルツハイマー病の患者は今後ますます増加することが予想されており、それによって、効果はさらに大きくなる。

### 3.3 肺がん、大腸がん

#### (1) 疾患別シナリオ

##### 1) 疾患の概要

がん（悪性新生物）は昭和 56 年以降日本人の死亡順位の第 1 位であり、その死亡率は現在に至るまで一貫して上昇を続けている<sup>31</sup>。2013 年時点の統計によると、死亡数が多いがんの部位として、男性では肺がんが第 1 位、大腸がんは第 3 位となっており、また女性では大腸がんが第 1 位、肺がんは第 2 位となっている。

国は 2006 年のがん対策基本法を制定し、同法律に基づくがん対策基本計画を策定してわが国におけるがん対策を推進してきた。2011 年には同計画の見直しが行われ、2012 年から 2017 年までの 5 年間を対象としたがん対策推進計画が策定された。同計画では、平成 34 年度までに成人喫煙率を 12%、未成年者の喫煙率を 0%にすることや、がん検診（胃・肺・大腸・乳・子宮頸）の受診率を 5 年以内に 50%に向上させることなどを政策目標として掲げている<sup>32</sup>。

##### a. 大腸がん

大腸がんは早期に治療すればほぼ治癒が可能であるため、5 年生存率は男女とも 7 割程度となっているが、罹患率が高いために死亡者数は多い<sup>33</sup>。

大腸がんは高齢化の進展や食の欧米化の影響などにより増加傾向にあり、今後もさらに増加することが予測されている。また、5～10%の大腸がんは遺伝的要因によって引き起こされることが明らかとなっている<sup>34</sup>。

##### b. 肺がん

肺がんはリンパ節等へ転移するケースが多いため、他のがんに比べ予後が悪く、5 年生存率は男性で 25%、女性で 41%となっている。

肺がんについては喫煙習慣が最大のリスク要因であると考えられている。日本人を対象とした研究（2008 年）では、喫煙者の肺がんリスクは男性で 4.8 倍、女性で 3.9 倍との結果が示されている。また、喫煙者における発がんリスクが遺伝的な要因で変わる可能性についても示唆されている。

---

<sup>31</sup> 厚生労働省「人口動態統計調査」

<sup>32</sup> がん・感染症センター都立駒込病院 遺伝性大腸がんカウンセリング外来  
([http://www.cick.jp/visits/idensei\\_daichogan\\_counseling.html](http://www.cick.jp/visits/idensei_daichogan_counseling.html))

<sup>33</sup> がん情報サービス「最新がん統計」([http://ganjoho.jp/reg\\_stat/statistics/stat/summary.html](http://ganjoho.jp/reg_stat/statistics/stat/summary.html))

<sup>34</sup> がん情報サービス「それぞれのがんの解説」(<http://ganjoho.jp/public/cancer/index.html>)

## 2) ゲノム医療の適用可能性

### a. 大腸がん

大部分の大腸がんは非遺伝性で環境因子への暴露が主な成因とされる散発性大腸がんである。大腸粘膜細胞の遺伝子に変異が蓄積し、加齢とともに罹患率が高まる。一方、大腸がんのなかには遺伝するものがあり、これらは若年発症多発傾向にある。遺伝性大腸がんのなかで頻度が高い疾患として、リンチ症候群（遺伝性非ポリポーシス大腸がん：Hereditary Non-Polyposis Colorectal cancer：HNPCC）や家族性大腸腺腫症（Familial Adenomatous Polyposis：FAP）が知られており、常染色体優性遺伝形式をとる<sup>35</sup>。リンチ症候群の補助診断としては、マイクロサテライト不安定性（MSI）検査が行われている。

大腸がんの治療方法について図 3-2 に示す。薬物治療には、術後再発抑制を目的とした補助薬物治療と切除不能な進行再発大腸がんを対象とした全身薬物治療がある。術後補助薬物治療については、分子標的薬は用いられないが、切除不能進行再発大腸がんに対する薬物治療として、特に一次・二次治療において抗 VEGF（血管内皮細胞増殖因子）抗体や抗 EGFR（上皮成長因子受容体）抗体などの分子標的治療薬が適応となる症例には薬物治療との併用が推奨される。一方、分子標的治療薬の適応とならない場合は、薬物治療単独が推奨される。

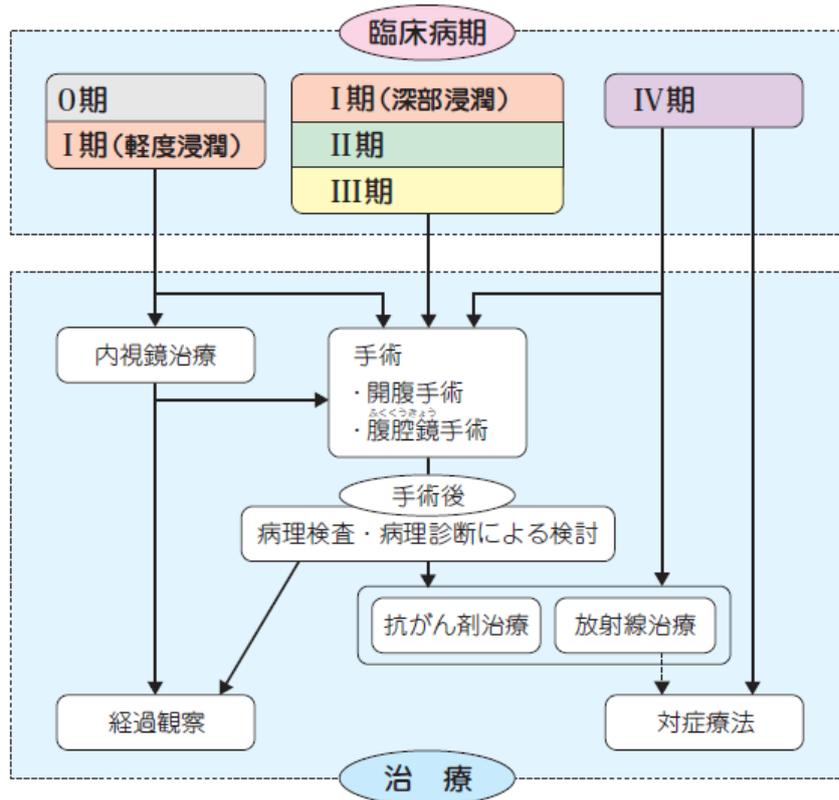
36

大腸がんの約 80%に EGFR の高発現が認められる。この EGFR を標的とした分子標的薬の効果予測因子として、RAS（KRAS/NRAS）が明らかになっており、RAS 遺伝子変異を有する患者は、抗 EGFR 抗体薬投与による利益（延命効果、腫瘍縮小）が得られない可能性が高いことが知られている。現在、「大腸がん患者における RAS（KRAS/NRAS）変異の測定に関するガイダンス」でも RAS 遺伝子変異型に対する抗 EGFR 抗体薬の使用は推奨されおらず、抗 EGFR 抗体薬投与前の RAS 遺伝子変異の測定は広く普及している。大腸がんでの RAS 遺伝子変異の頻度は、50%程度と報告されている<sup>37</sup>。

<sup>35</sup> 遺伝性大腸癌診療ガイドライン（案）（[http://www.jsccr.jp/pdf/201201\\_guideline.pdf](http://www.jsccr.jp/pdf/201201_guideline.pdf)）

<sup>36</sup> 大腸癌治療ガイドライン医師用 2014 年版（<http://www.jsccr.jp/guideline/2014/particular.html#no5>）

<sup>37</sup> 大腸がん患者における RAS 遺伝子（KRAS/NRAS 遺伝子）変異の測定に関するガイダンス（[https://www.jsmo.or.jp/about/doc/RAS\\_guidance\\_coi.pdf](https://www.jsmo.or.jp/about/doc/RAS_guidance_coi.pdf)）



大腸癌研究会編「大腸癌治療ガイドライン医師用 2010年版」(金原出版)より作成

図 3-2 大腸がんの治療方法

(出所：国立がん研究センターがん対策情報センター「大腸がん」)

## b. 肺がん

肺がんの最大のリスク因子は喫煙である。しかし、欧米の肺がん罹患率がほぼ喫煙者であるのに対し、日本（アジア）の肺がん罹患率には、非喫煙者がかなり多く見られる。非喫煙者の肺がんに関連する知見として、*EGFR* 遺伝子変異や *ALK* 遺伝子転座があるが、その成因は不明であるため現状では有効な予防手段はないとされている。

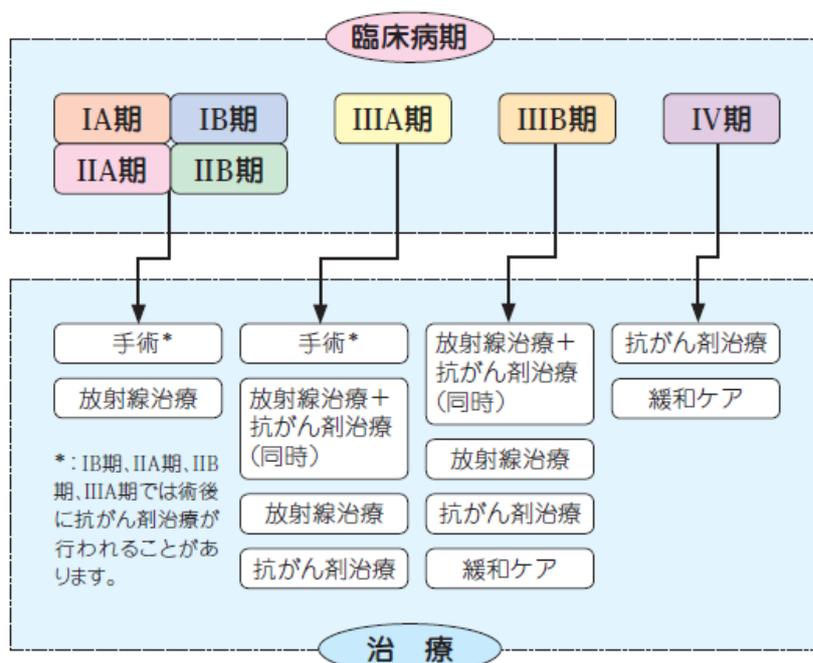
肺がんは非小細胞肺がん（主に、大細胞がん、扁平上皮がん、腺がん）と小細胞肺がんに分類される。肺がんの治療方法について図 3-3 に示す。肺がんの治療は、臨床病期、臓器機能、全身状態に応じて決定され、特に臨床病期が重要である。切除可能なケースでは外科療法が、切除不能でも病変が放射線照射領域に局限していれば放射線療法が、遠隔転移がある場合は薬物療法が選択される。ただし、ごく早期の小型肺がんを除けば、外科療法の場合も放射線療法の場合も、薬物療法を併用することで治療成績が向上することが明らかになっている<sup>38</sup>。

IV 期非小細胞肺がんの治療においては、分子標的による治療の効果予測のために、遺伝子検査が行われる。*EGFR* 遺伝子検査は、*EGFR* チロシンキナーゼ阻害剤 (TKI) の効果予測に用いられる。*EGFR*-TKI の臨床効果は女性、非喫煙者、腺がん、東洋人に高いということが知られており、*EGFR* 遺伝子変異頻度もこれらの集団において高い（例えば、東洋人に

<sup>38</sup> 科学技術振興機構「医療の俯瞰報告書～がん（主に乳がん、肺がん、胃がん、膵がん）について～」  
(<http://www.jst.go.jp/crds/pdf/2009/WR/CRDS-FY2009-WR-10.pdf>)

における *EGFR* 遺伝子変異頻度が 30%程度であるのに対し、非東洋人では 7%)<sup>39</sup>。一方で、*EGFR*-TKI による薬剤性肺障害、間質性肺炎等の副作用の発生頻度は欧米人と比較して日本人で多いことも知られている。複数の大規模な調査により、わが国の肺癌患者では *EGFR*-TKI を処方された者のうち 4~5%程度に重症の肺障害が発生している<sup>40</sup>。また、*ALK* 融合遺伝子陽性の患者において、*ALK* チロシンキナーゼ阻害剤が著効する例が知られている。しかし、*ALK* 陽性肺癌は、肺癌全体の数%を占めるにすぎず、迅速で効率のよいスクリーニングが臨床的に求められている。<sup>41</sup>

遺伝子多型と薬物の副作用との関連性として、*UGT1A1* 遺伝子が挙げられる。イリノテカン（トポイソメラーゼ I 阻害薬）に対する副作用予測として遺伝子関連検査が実施されている。この遺伝子多型を有する頻度には人種差があり、欧米人では頻度が高く、日本人では低い<sup>42</sup>。



日本肺癌学会編「EBMの手法による 肺癌診療ガイドライン 2005年版」(金原出版)より一部改変

図 3-3 肺癌の治療方法  
(出所：国立がん研究センターがん対策情報センター「肺癌」)

<sup>39</sup> 肺癌患者における *EGFR* 遺伝子変異検査の手引き (<https://www.haigan.gr.jp/uploads/photos/810.pdf>)

<sup>40</sup> 医療の俯瞰報告書～がん(主に乳がん、肺癌、胃がん、膵がん)について～

(<http://www.jst.go.jp/crds/pdf/2009/WR/CRDS-FY2009-WR-10.pdf>)

<sup>41</sup> 肺癌患者における *ALK* 融合遺伝子検査の手引き (<https://www.haigan.gr.jp/uploads/photos/1039.pdf>)

<sup>42</sup> 医療の俯瞰報告書～がん(主に乳がん、肺癌、胃がん、膵がん)について～

(<http://www.jst.go.jp/crds/pdf/2009/WR/CRDS-FY2009-WR-10.pdf>)

### c. がんのゲノム医療

がんゲノム解析の臨床応用に向けた取組が行われている。国立がん研究センターの SCRUM-Japan は、2年間で肺がん、消化器がんの検体を全国約 200 ヶ所の医療機関から集積し、143 種のがん関連遺伝子異常のプロファイルを取得し、その結果を担当医に報告するとともに、臨床及びゲノム解析情報を研究事務局でデータベース化するプロジェクトである<sup>43</sup>。大規模な遺伝子異常のスクリーニングにより、希少頻度の遺伝子異常を検出し、遺伝子解析の結果に基づいた有効な治療法を提供していく<sup>44</sup>。また、京都大学医学部附属病院の OncoPrime では、原発不明がん・希少がん・標準治療によって症状の改善が見られないがん患者を対象に、200 を超えるがん関連遺伝子を一度に解析し、治療や治療情報の提供を行っている<sup>45</sup>。一方、埼玉県立がんセンターでは、次世代シーケンサー（NGS）を用いて、現在国内で利用可能な分子標的治療薬の効果判定に必要な配列領域のみに限定することで、一回のランで 15 検体程度を解析することが可能となり、ランニングコストを抑え、毎週 1 回の NGS 解析を 1 年間継続して実施可能であることを実証している。現状では、患者一人に対して一回の遺伝子関連検査しか保険適用（2,100 点）できないため、そのなかで、なるべく多種の遺伝子を同時に解析できるような工夫をしている。

---

<sup>43</sup> SCRUM-Japan の現状と課題 ([http://atdd-frm.umin.jp/20151113/abstract/2-1ab\\_tsuchihara.pdf](http://atdd-frm.umin.jp/20151113/abstract/2-1ab_tsuchihara.pdf))

<sup>44</sup> SCRUM-Japan について (<http://epoc.ncc.go.jp/scrum/>)

<sup>45</sup> OncoPrime オンコプライムとは (<http://oncoprime.cancer.kuhp.kyoto-u.ac.jp/about/index.html>)

### 3) 研究開発の展開方向性を踏まえた計算シナリオ

有識者インタビューや文献調査から、以下を想定してシナリオを作成した。

- がんの予防的介入効果については、有効なエビデンスが不足しており、想定しない。
- 肺がん・大腸がんの抗がん剤治療においては、遺伝子関連検査を行うことが標準医療となる。悪性腫瘍遺伝子検査は現在と同じ 21,000 円とする。
- 大腸がんにおいて、薬物治療が選択される割合は 40%、分子標的薬の検討対象となるのはその 80%とする。さらに、遺伝子関連検査を実施することによって、そのうち効果が期待できる 50% (大腸がんの RAS の変異型がない場合<sup>46</sup>) のみを対象とできるようにするものとする。分子標的薬を使用しない場合は 1 人あたり 288 万円、した場合は 720 万円の治療費がかかるものとする<sup>47</sup>。
- 大腸がんにおいて、分子標的薬を使用した場合 8 ヶ月の延命が期待でき、同等期間の社会参加が追加的に可能となるものとする<sup>48</sup>。
- 肺がんにおいて、薬物治療が選択される割合は 60%、分子標的薬の検討対象となるのはその 80%とする。さらに、遺伝子関連検査を実施することによって、そのうち効果が期待できる 80%のみを対象とできるようにするものとする<sup>49</sup>。分子標的薬を使用しない場合は 1 人あたり 360 万円、した場合は 840 万円の治療費がかかるものとする<sup>50</sup>。
- 肺がんにおいて、分子標的薬を使用した場合 16 ヶ月の延命が期待でき、同等期間の社会参加が追加的に可能となるものとする<sup>51</sup>。

<sup>46</sup> 白岩 健「抗がん剤における薬剤経済学的分析」薬事 (2011)

<sup>47</sup> 金井 雅史「ここまで進んだ大腸がん分子標的治療」第 17 回日本がん分子標的治療学会学術集会 市民公開講座 講演資料を参考に、分子標的薬を使用した場合は FOLFOX6+アービタックス (セツキシマブ) を参考とし、90 万円/月×8 か月で 720 万円とした。使用しない場合は、FORFOX6 を参考とし、36 万円/月×8 か月で 288 万円とした。

<sup>48</sup> 金井 雅史「ここまで進んだ大腸がん分子標的治療」第 17 回日本がん分子標的治療学会学術集会 市民公開講座 講演資料においては、FOLFOX6+アービタックス (セツキシマブ) で、5FU のみより 17 か月の予後の延長、FORFOX6 で、5FU のみより 11 か月の予後の延長としている。

<sup>49</sup> 矢野 聖二「肺がんの予防と治療はこんなに進んでいる！」第 23 回日本癌学会市民公開講座 ([https://www.jca.gr.jp/public/seminar/023/003\\_yano.html](https://www.jca.gr.jp/public/seminar/023/003_yano.html))

<sup>50</sup> 矢野 聖二「肺がんの予防と治療はこんなに進んでいる！」第 23 回日本癌学会市民公開講座を参考に、分子標的薬を使用した場合は月 70 万円、使用しない場合は月 30 万円とし、これに 12 か月を乗じて、840 万円、360 万円とした。

<sup>51</sup> 矢野 聖二「肺がんの予防と治療はこんなに進んでいる！」第 23 回日本癌学会市民公開講座を参考に、生存期間を、分子標的薬を使用した場合は EGFR 変異のある人にゲフィニチブ (イレッサ) やエルロチニブ (タルセバ) で治療した場合と同等の 30 か月、使用しない場合は抗がん剤 2 種類 (第 3 世代の抗がん剤を含む) で治療した場合と同等の 14 か月とした。その差は 16 か月となる。

表 3-3 がんのゲノム医療シナリオ

段階	シナリオ	補足
予防		
診断及び治療	がん患者のうち、薬物治療を選択する際に遺伝子関連検査を行い、適切な医療方法を選択することによって、効果が高く副作用が少ない薬剤が投与され、効果が低い薬剤の投与が抑制され、生存期間が延長される。	医療費は削減と増加の両方の可能性がある。
社会参加	生存期間が延長された結果、労働供給が増加する。	

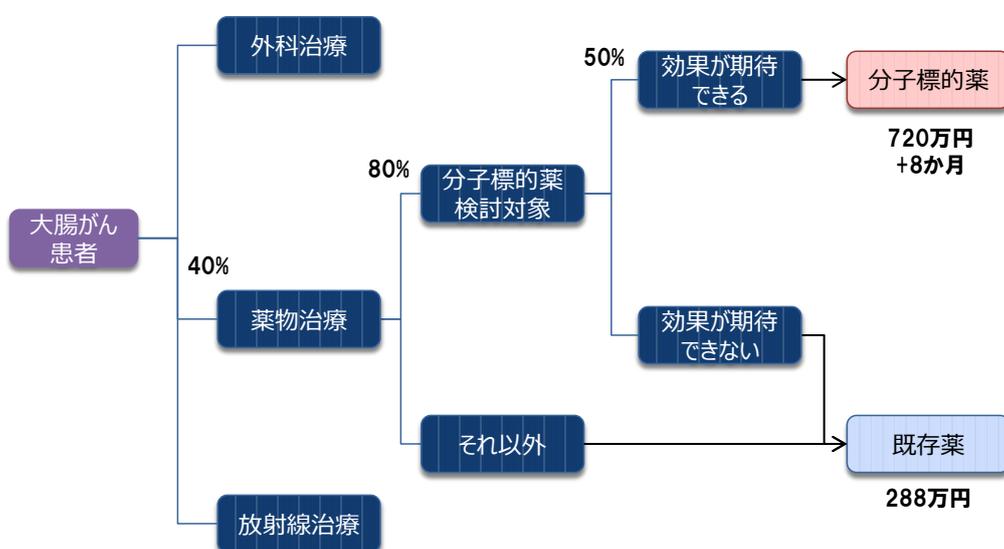


図 3-4 大腸がんのシナリオ

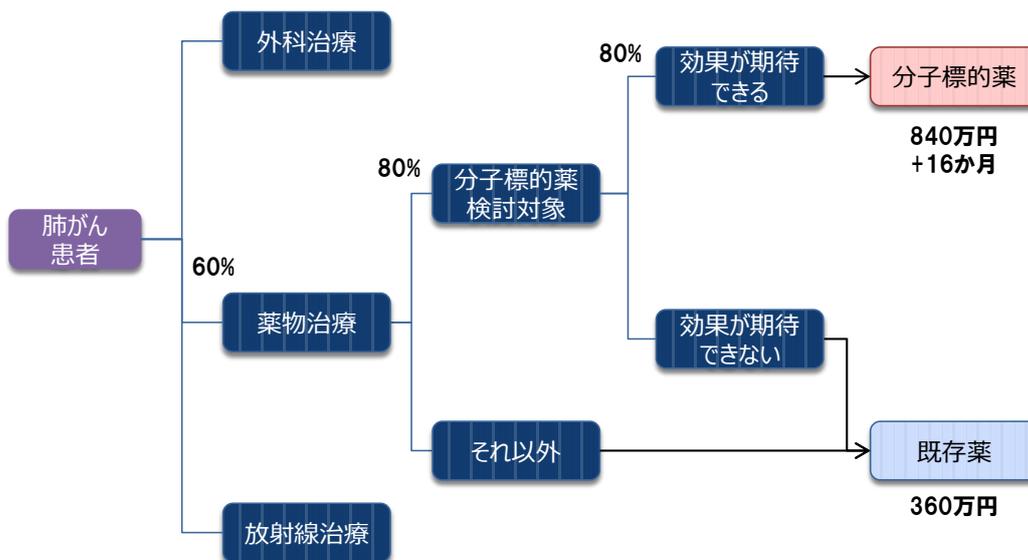


図 3-5 肺がんのシナリオ

## (2) モデル

### 1) 予防

がんについては、予防は想定しない。

### 2) 診断及び治療

罹患者のうち、薬物治療を選択した場合、遺伝子関連検査を行い、分子標的薬を投与する。ただし、遺伝子関連検査の結果でスクリーニングし、分子標的薬の効果が期待できない場合は既存治療を行う。

まず、既存治療とした場合と比較して、遺伝子関連検査を実施し、(効果が期待できない変異のスクリーニングをせず) 分子標的薬を投与した場合に医療費の増分を見る。続いて、これに加えて変異のスクリーニングを行って効果ができない場合に投与を行わないことによる医療費の削減分を見る。最後に、それらをあわせた医療費の増分(ネット)を算出する。

#### a. 大腸がん

項目	単位	男女計	男性	女性	出所		時点
罹患者数	人	135,800	77,900	57,900	統計	国立がんセンター	2015
薬物治療選択割合	%	40%			(想定)	薬物治療が選定される割合	
薬物治療対象人数	人	54,320	31,160	23,160	計算	罹患者数×薬物治療選択割合	
一人当たり医療費(既存薬物治療)	円	2,880,000			(想定)	FOLFOX6	
医療費(既存治療) A	億円	1,564	897	667	計算		
検査単価	円	21,000			(想定)	悪性腫瘍遺伝子検査点数	
検査費用 B	億円	11	7	5	計算		
分子標的薬検討対象割合	%	80%			(想定)	EGFR の発現割合と同等	
分子標的薬検討対象人数	人	43,456	24,928	18,528	計算		
一人当たり分子標的薬医療費	円	7,200,000			(想定)	FOLFOX6 + アービタックス	
医療費(分子標的薬導入時最大) C	億円	3,442	1,974	1,467	計算		
効果がある対象割合	%	50%			(想定)		
効果がある対象	人	21,728	12,464	9,264			
医療費(分子標的薬+スクリーニング導入時) D	億円	2,503	1,436	1,067	計算		
医療費増分 E	億円	1,889	1,083	805	計算	(B+C)-A	
医療費削減 F	億円	939	538	400	計算	C-D	
医療費増分(ネット) G	億円	950	545	405	計算	E-F	

## b. 肺がん

項目	単位	男女計	男性	女性	出所		時点
罹患数	人	133,500	90,700	42,800	統計	国立がんセンター	2015
薬物治療選択割合	%	60%			(想定)	薬物治療が選定される割合	
薬物治療対象人数	人	80,100	54,420	25,680	計算	罹患数×薬物治療選択割合	
一人当たり医療費 (既存薬物治療)	円	3,600,000			(想定)		
医療費(既存治療) A	億円	2,884	1,959	924	計算		
検査単価	円	21,000			(想定)	悪性腫瘍遺伝子検査点数	
検査費用 B	億円	17	11	5	計算		
分子標的薬検討対象割合	%	80%			(想定)	EGFR の発現割合と同等	
分子標的薬検討対象人数	人	64,080	43,536	20,544	計算		
一人当たり分子標的薬医療費	円	8,400,000			(想定)		
医療費(分子標的薬導入時最大) C	億円	5,959	4,049	1,911	計算		
効果がある対象割合	%	80%			(想定)		
効果がある対象	人	51,264	34,829	16,435			
医療費(分子標的薬+スクリーニング導入時) D	億円	5,344	3,631	1,713	計算		
医療費増分 E	億円	3,093	2,101	992	計算	(B+C)-A	
医療費削減 F	億円	615	418	197	計算	C-D	
医療費増分(ネット) G	億円	2,477	1,683	794	計算	E-F	

### 3) 社会参加(労働供給)

分子標的薬によって、これまでの死亡者が延命することにより、その分働ける期間が拡大する。

これら延命者の割合はがん患者と年齢構成が同じと仮定し、就業率を用いて、延命による労働供給増とする。

就業者あたり GDP を乗じて、名目 GDP の増分を算出することができる。

a. 大腸がん

項目	単位	男女計	男性	女性	出所		時点
死亡数	人	50,600	27,200	23,400	統計	国立がんセンター	2015
死亡者における分子標的薬割合	%	16%			計算	薬物治療選択割合 × 分子標的薬検討 対象割合 × 効果がある 対象割合	
薬物治療死亡者数	人	8,096	4,352	3,744	計算		
延命	月	8					
労働供給増	人	5,397	2,901	2,496	計算	薬物治療死亡者数 × 延命 (年)	
患者数 (結腸及び直腸の悪性新生物) うち 15 歳未満	人	0	0	0	統計	厚生労働省「患者調査の概況」	H26
患者数 (結腸及び直腸の悪性新生物) うち 15-64 歳	人	1,427	769	658			
患者数 (結腸及び直腸の悪性新生物) 打ち 65 歳以上	人	3,971	2,133	1,838			
労働供給増うち 15 歳未満	人	57%	68%	48%	計算	患者数の性年齢別 構成で案分	
労働供給増うち 15-64 歳	人	73%	82%	64%			
労働供給増うち 65 歳以上	人	21%	29%	14%			
就業率 (15~)	%	1,934	1,252	682	統計	平成 26 年 労働力 調査年報	H26
就業率 (15~64)	%	5,397	2,901	2,496			
就業率 (65~)	%	0	0	0			
就業者数	人	1,427	769	658	計算	労働供給増 × 就業率	
就業者あたり GDP	円	7,655,047			計算	内閣府「国民経済計算」、総務省「労働力調査年報」から設定 (表 1-7)	
名目 GDP 増分	億円	148	96	52	計算	就業者数 × 就業者あたり GDP	

## b. 肺がん

項目	単位	男女計	男性	女性	出所	時点
死亡者数	人	77,200	55,300	21,900	統計 国立がんセンター	2015
死亡者における分子標的薬割合	%	38%			計算 薬物治療選択割合× 分子標的薬検討対象 割合×効果がある対 象割合	
薬物治療死亡者数	人	29,645	21,235	8,410	計算	
延命	月	16			(想定) EGFR 変異がある人 にゲフィチニブやエ ルロチニブで治療し た場合と同等	
労働供給増	人	39,526	28,314	11,213	計算 薬物治療死亡者数× 延命 (年)	
患者数 (気管、気管支及び肺 の悪性新生物) うち 15 歳未満	人	0	0	0	統計 厚生労働省「患者調 査の概況」	H26
患者数 (気管、気管支及び肺 の悪性新生物) うち 15-64 歳	人	31,000	18,000	13,000		
患者数 (気管、気管支及び肺 の悪性新生物) 65 歳以上	人	115,000	71,000	44,000		
労働供給増うち 15 歳未満	人	0	0	0	計算 患者数の性年齢別構 成で案分	
労働供給増うち 15-64 歳	人	8,393	3,491	998		
労働供給増うち 65 歳以上	人	31,134	13,769	3,379		
就業率 (15～)	%	57%	68%	48%	統計 平成 26 年 労働力 調査年報	H26
就業率 (15～64)	%	73%	82%	64%		
就業率 (65～)	%	21%	29%	14%		
就業者数増	人	12,568	6,883	1,119	計算 労働供給増×就業率	
就業者あたり GDP	円	7,655,047			統計 内閣府「国民経済計 算」、総務省「労働力 調査年報」から設定 (表 1-7)	
名目 GDP 増分	億円	962	527	86	計算 就業者数増×就業者 あたり GDP	

### (3) 結果と留意点

- 分子標的薬を利用すると、高額であるため医療費は増大する。ただし、遺伝子関連検査によって効果が低い患者への投与を避けることができれば、一定程度増大を抑制することが期待できる。
- ゲノム医療によって延命が可能となれば労働供給が増加し、GDP の拡大が期待できるが、大腸がん、肺がんの発症はいずれも高齢者に多いため、就業率を考慮すると本人による労働供給の効果は限定される。より多くの患者に適用できる薬剤の開発、延

命期間の拡大が労働供給に影響を与える。

## 4. まとめ

### 4.1 推計結果からわかること

3. で計算した推計結果を一覧として表 4-1 に示す。

表 4-1 推計結果

			2型糖尿病	アルツハイマー病	大腸がん	肺がん
予防	新規市場	億円	180	--	--	--
予防	医療介護費	億円	-320/-800	-120~-12,000	--	--
診断と治療	医療介護費	億円	--	【-4,400】	950	2,500
	医療費増分		--		1,900	3,100
	医療費削減分		--		-940	-620
労働供給	GDP 増	億円	59/150	210~21,000 【8,000】	150	960

(注) 四捨五入により有効数字桁数を調整している。また、糖尿病は2つのケースについて示し、アルツハイマー病は現在の負担（≒効果の最大値）とそのうち1%が実現された場合を範囲で示し、ApoEのε4保因者相当分を【】で示している。

### 4.2 モデルの今後の展開

今回の手法は2型糖尿病、アルツハイマー病、大腸がん、肺がんを対象として作成されているが、他の疾病に関しても同様の考え方で展開することが可能である。

また、今回はいわば狭義の経済的影響を対象として推計を行っているが、経済的影響としては、疾病費用（COI）の間接経費に相当する罹病費用、死亡費用も算出して比較することが考えられる。さらに、医療費等の費用の削減だけではなく、研究開発投資による創薬産業の競争力強化・成長、知的財産収入の拡大といった多角的な社会的影響を分析することも考えられる。

今回は研究開発という不確実性が高い投資の効果を対象としたために将来の時点は特定せずに、現在の社会構造（年齢構成等）を用いて推計を行っているが、例えば10年後といった具体的なターゲットを設定する場合は、その時点の社会構造を設定して計算することも考えられる。

研究開発投資の妥当性という観点からは、ゲノム医療の競合となる医療技術についても今回と同様の経済的影響を評価して比較することも考えられる。

## 5. 参考資料

### 5.1 補足説明

遺伝子の変異を持つ者（高リスク集団）の割合が  $R$  であるとし、それぞれの発症リスクが以下であるとする。

- $r_1$  高リスク者  $R$  の人の発症リスク
- $r_0$  低リスク者  $(1-R)$  の人の発症リスク
- $r_1/r_0$  リスク比
- $N$  患者全体

患者のうち、高リスク者:低リスク者の比率は、以下となる。

$$\text{高リスク者:低リスク者} = Rr_1:(1-R)r_0$$

つまり、患者全体に占める高リスク者の割合  $H$  は、以下となる。

$$H = \frac{Rr_1}{Rr_1 + (1-R)r_0} = \frac{R\left(\frac{r_1}{r_0}\right)}{R\left(\frac{r_1}{r_0}\right) + (1-R)}$$

低リスク者の割合  $L$  は以下となる。

$$L = \frac{(1-R)r_0}{Rr_1 + (1-R)r_0} = \frac{1-R}{R\left(\frac{r_1}{r_0}\right) + (1-R)}$$

ここで、高リスク者のリスクを介入によって低リスク者のリスクまで低減させることが出来れば、高リスク者の患者数は  $NH$  から  $NH'$  になるとすると、

$$H' = \frac{Rr_0}{Rr_1 + (1-R)r_0} = \frac{R}{R\left(\frac{r_1}{r_0}\right) + (1-R)}$$

患者数は  $NH+NL=N$  から  $NH'+NL$  となるので、低減前後の患者数の比は、

$$\frac{NH' + NL}{NH + NL} = H' + L = \frac{Rr_0 + (1-R)r_0}{Rr_1 + (1-R)r_0} = \frac{1}{R\left(\frac{r_1}{r_0}\right) + (1-R)}$$

削減患者数の絶対値は、

$$NH - NH' = N \frac{Rr_1 - Rr_0}{Rr_1 + (1-R)r_0} = NR \frac{\left(\frac{r_1}{r_0}\right) - 1}{R\left(\frac{r_1}{r_0}\right) + (1-R)}$$

ここで、削減患者数の割合を示す

$$R \frac{\left(\frac{r_1}{r_0}\right) - 1}{R\left(\frac{r_1}{r_0}\right) + (1-R)}$$

は、高リスク者の割合  $R$ 、リスク比  $(r_1/r_0)$  によって、次のような数値をとる。リスク比が 1 の場合、高リスク者もそれ以外も発症リスクは変わらないため、高リスク者のリスクをそれ以外のリスクまで低減したことによる効果は 0 である。高リスク者の割合  $R$  が 20%、リスク比  $(r_1/r_0)$  が 2.0 の場合、患者は 16.7% 減少することになる。

表 5-1 高リスク者の割合 R、リスク比( $r_1/r_0$ )による削減割合

$r_1/r_0 \backslash R$	10%	20%	30%	40%	50%	60%	70%	80%
1.0	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000
2.0	0.091	0.167	0.231	0.286	0.333	0.375	0.412	0.444
3.0	0.167	0.286	0.375	0.444	0.500	0.545	0.583	0.615
4.0	0.231	0.375	0.474	0.545	0.600	0.643	0.677	0.706
5.0	0.286	0.444	0.545	0.615	0.667	0.706	0.737	0.762
6.0	0.333	0.500	0.600	0.667	0.714	0.750	0.778	0.800
7.0	0.375	0.545	0.643	0.706	0.750	0.783	0.808	0.828
8.0	0.412	0.583	0.677	0.737	0.778	0.808	0.831	0.848
9.0	0.444	0.615	0.706	0.762	0.800	0.828	0.848	0.865
10.0	0.474	0.643	0.730	0.783	0.818	0.844	0.863	0.878

なお、リスク比とオッズ比は異なる数値だが、 $1 \gg r_1 > r_0$  のとき、リスク比とオッズ比はほぼ同等の値となるため、近似が可能である。

## 5.2 有識者インタビュー

シナリオについて、医療関係者へのインタビュー調査を実施した。ここでは、手法そのものに限らず、応用分野（対象疾患）に関する知識を持つ専門家を対象とし、シナリオや計算に必要な情報源を収集した。

表 5-2 有識者インタビュー（順不同）

氏名（敬称略）	所属	対象
赤木 究	埼玉県立がんセンター 腫瘍診断・予防科 部長	がん
春日 雅人	国立国際医療研究センター 理事長・総長	糖尿病
門脇 孝	東京大学 大学院医学系研究科 糖尿病・代謝内科 教授	糖尿病
桑野 良三	旭川荘 顧問、旭川荘総合研究所 特別研究員、 新潟大学 名誉教授	認知症
辻 省次	東京大学 医学系研究科 脳神経医学専攻神経内科学 ゲノム医学センター長・ゲノム医科学研究機構長	認知症
福田 敬	国立保健医療科学院 医療・福祉サービス研究部 部長	医療経済 評価
前田 士郎	琉球大学 大学院医学研究科 先進ゲノム検査医学講座 教授	糖尿病
吉野 孝之	国立がん研究センター 東病院 消化管内科 科長	大腸がん

### 5.3 主要参考文献

鎌江伊三夫、林良造、城山英明「医療技術の経済評価と公共政策 海外の事例と日本の進路」じほう

一般財団法人医薬品医療機器、レギュラトリーサイエンス財団編「基礎から学ぶ医療経済評価 費用対効果を正しく理解するために」じほう

医療経済評価研究における分析手法に関するガイドライン.厚生労働科学研究費補助金(政策科学総合研究事業)「医療経済評価を応用した医療給付制度のあり方に関する研究」(研究代表者:福田敬)平成24年度総合研究報告書.2013.

東 美恵「日本における費用対効果評価の政策利用と評価方法に関する示唆」国際医療福祉大学審査学位論文(博士)

### 5.4 既存事例・手法の調査

経済的影響評価の参考となる既存の事例・手法について調査を行った結果を表5-3に示す。

表 5-3 既存の事例・手法

No.	名称	実施者	年月	概要	備考
1	わが国における認知症の経済的影響に関する研究	佐渡充洋	2014年	認知症の社会的費用を推計し、年間約14.5兆円(医療費:1.9兆円、介護費:6.4兆円、インフォーマルケアコスト:6.2兆円)に上る可能性があるとしている。	
2	【戦略プロポーザル】予測医療による健康リスク低減のためのシステム科学技術	科学技術振興機構 研究開発戦略センター		経済効果として、「生活改善のための産業の活性化(スポーツ、食品等)」、「健康寿命の延伸(所得増加・消費拡大)」、「社会保障・医療費の削減」を挙げている。	参考として糖尿病について言及している。
3	2型糖尿病の医療経済～医療費とQOL～	九州大学大学院医学研究院 稲田扇	2010年	糖尿病の医療費について、種類別に分析している。	医療費削減の原単位の参考となる調査である。
4	自殺・うつ対策の経済的便益(自殺・うつによる社会的損失)の推計	国立社会保障・人口問題研究所 社会保障基礎理論研究部 金子能浩・佐藤格	2010年	2009年の自殺・うつによる経済的損失を約2兆6782億円と推計している。国立社会保障・人口問題研究所の「社会保障計量分析モデル開発事業(平成21～23年度)」によるマクロ経済モデルを使って算出。	

No.	名称	実施者	年月	概要	備考
5	科学技術イノベーション政策における『政策のための科学』推進事業における政策オプション作成に資する社会的・経済的 影響分析手法の試行	株式会社三菱総合研究所	2014年	政策の最善策をとれば、政策を実施しない場合より、2030年時点で重度の糖尿病患者を約10万人抑制でき、年間で約1590億円の医療費を抑制できる。	2万人以上のレセプトデータを用い、糖尿病患者の症状が重症化する確率（遷移確率）を推計している。
6	医療経済評価研究における分析手法に関するガイドライン	国立保健医療科学院 福田敬ほか	2013年	経済評価の標準的な手法についてガイドラインとして整理したもの。	.厚生労働科学研究費補助金（政策科学総合研究事業）「医療経済評価を応用した医療給付制度のあり方に関する研究」（研究代表者：福田敬）平成24年度総合研究報告書
7	がん対策の医療経済的評価に関する研究	国立保健医療科学院公衆衛生政策部 部長 曾根 智史	2010年	がん検診（子宮頸がん、胃がん、大腸がん、乳がん）の受診率の向上が国民全体の社会的費用と健康状態に及ぼす「短期的」及び「長期的」影響を検討した。短期的には、検診受診率が10%増加することによって、例えば、胃がん検診に関しては、生存者数は約12,000人増加し、費用は約800億円増加すると推計された。	医療費を増やすと、生存者数が増えるという試算である。
8	日本における費用対効果評価の政策利用と評価方法に関する示唆	国際医療福祉大学東美恵	2015年	博士論文。日本で実施された費用効用分析(CUA)について公表論文収集し、41事例をレビューしている。	
9	医療技術の経済評価と公共政策	鎌江伊三夫、林良造、城山英明 監修	2013年	医療技術の経済評価について、わが国と海外の現状について整理している。	
10	基礎から学ぶ医療経済評価	一般財団法人医薬品医療機器レギュラトリーサイエンス財団	2014年	医療経済評価研究用ガイドラインも含めて、現状、手法を整理している。	

No.	名称	実施者	年月	概要	備考
11	再生医療の実用化・産業に関する報告書	再生医療の実用化・産業化に関する研究会	2013年	2012年、2020年、2030年、潜在市場（2050年）の再生医療の市場規模（国内）を算出している。それぞれ、「患者数×患者一人当たりにかかる費用」で算出しており、「患者一人当たりにかかる費用」＝「再生医療製品・加工品の単価」＋「再生医療に係る医療費（手技料等）」としている。また、主要国を特定して世界市場も算出している。その他、薬事法における製造販売業の製造販売・治験関係費用、細胞加工機関における加工費用も算出している。	
12	平成24年度中小企業支援調査（再生医療の実用化・産業化に係る調査事務等）	株式会社シード・プランニング	2013年	(No.11の元資料と思われる。)	
13	平成24年度中小企業支援調査（再生医療の周辺産業に関する調査）	株式会社シード・プランニング	2013年	(No.11の元資料と思われる。)	
14	Jain PharmaBiotech	Jain PharmaBiotech	2010年	個別化医療について、2012年、2019年の世界市場規模を算出している。	
15	薬物治療における個別化医療の現状と展望－基礎研究の進展が医薬品開発に与えるインパクト－	南雲 明	2013年	個別化医療の現状と展望を整理。No.14を引用している。個別化医療を適用した薬品の経済学的評価も引用している。	
16	Economic Impact of the Human Genome Project	Battelle	2011年	Human Genome Project (HGP) の包括的分析として、HGPの実費と続く主要なゲノム科学プログラムにおける連邦政府の出費や産業に由来する、米国における直接的、間接的な経済的影響の定量的測定を行っている。	研究成果の応用というよりも、研究開発自体の経済的影響の評価が中心である。
17	The Impact of Genomics on the U.S. Economy	Battelle	2013年	No.16の更新。	研究成果の応用というよりも、研究開発自体の経済的影響の評価が中心である。

No.	名称	実施者	年月	概要	備考
18	ライフサイエンスのフロンティア研究開発の動向と生命倫理—(平成27年度科学技術に関する調査プロジェクト)	国立国会図書館	2016年		
18	大腸がんの疾病費用(Cost of Illness)の推計	合地 俊治 , 松本 邦愛 , 芳賀 香代子ほか	2015年	大腸がんの社会的負担を Cost of Illness (COI)法で評価している。	
19	医療経済評価手法の概要	福田 敬	2013年	保健医療の経済評価の考え方及び費用対効果の評価手法についての総説。	
20	がん医療経済 これからのがん医療費を、マクロ的視点から考える ベストな医療を受けるため、限られた財源を有効に使うには	柄川 昭彦	2013年	経済的 disease 費用(医療費、死亡費用、罹病費用)の考え方、医療経済評価における効果の考え方について説明。	
21	部位別がんの疾病費用	松本 邦愛 , 芳賀 香代子 , 花岡 晋平ほか	2012年	主要な9部位のがんの社会的負担を Cost of illness 法を用いて推計し、1996年、2002年、2008年の変化を明らかにしている。	
22	がんの医療費 大腸癌化学療法と患者負担	濃沼 信夫	2011年	ステージ別、治療法別にみたがん患者の自己負担額を把握するための大規模調査(2004年~2011年)の結果等を示している。	
23	がん診療の医療経済学(がん薬物療法学—基礎・臨床研究のアップデート)	濃沼 信夫	2009年	患者の経済的負担、がん医療の経済的意義に関する社会の合意形成、がん診療方法の選択に関する概説。	
24	2型糖尿病の医療経済 ~医療費とQOL	稲田 扇	2010年	合併症の有無別2型糖尿病患者の1人あたり年間外来医療費及び1回あたり外来医療費、透析患者一人あたりの医療費を算出するとともに、QOLの総合評価を実施。	
25	腎症を合併する2型糖尿病に対するアンジオテンシンII受容体拮抗薬の医療経済評価	池田 俊也 , 小林 慎 , 横野 博史	2007年	腎症を合併した2型糖尿病患者に対するアンジオテンシンII受容体拮抗薬の海外におけるエビデンスを、医療経済の側面から総括している。	
26	生活習慣病の医療経済 糖尿病を中心に(上)(下)	柿原 浩明	2005年	糖尿病医療費の経済分析結果を示している(合併症の有無、種別)。	

No.	名称	実施者	年月	概要	備考
27	ガラントミンと介護 および医療経済に関 する話題	中村 祐	2011 年	海外の報告からダラントミンの 効果を医療経済的観点から検証 し、考察を加えている。	
28	The effects of galantamine treatment on caregiver time in Alzheimer's disease	Sano M, Wilcock GK, van Baelen B, Kavanagh S.	2003 年	軽度～中等度の AD 患者 825 例に ガラントミンまたはプラセボを 6 ヶ月間投与し、患者の ADL 介護 に費やす時間及び患者から目を 離すことができる時間を評価。	No27 の引用文 献
29	認知症の実態と予防 の重要性	下方浩史、安藤 富士子	2012	65 歳以上の全人口に対し て、実際の年齢よりも 2 歳若い 年齢の有病率を使って患者数を 計算すると期待患者減少数は 33 万人、医療費削減効果は 2,000 億 円、介護費用削減効果は 7,700 億 円となる	
30	わが国における認知 症の経済的影響に関 する研究	佐渡充洋	2014	認知症の社会的費用を推計し、年 間約 14.5 兆円 (医療費:1.9 兆円、 介護費:6.4 兆円、インフォーマ ルケアコスト:6.2 兆円) に上る 可能性があるとしている。	

平成 27 年度 国内外における遺伝子診療の実態調査報告書

2016 年 3 月

株式会社 三菱総合研究所  
人間・生活研究本部  
科学・安全政策研究本部  
経営コンサルティング本部  
金融イノベーション事業本部

TEL (03)6705-6025