



北海道公立大学法人
札幌医科大学
Sapporo Medical University

SAPPORO MEDICAL UNIVERSITY INFORMATION AND KNOWLEDGE REPOSITORY

Title 論文題目	遺伝性疾患に対する保険医療提供体制の現状と課題
Author(s) 著者	小野, 久美子
Degree number 学位記番号	第74号
Degree name 学位の種別	修士(医科学)
Issue Date 学位取得年月日	2022-03-31
Original Article 原著論文	
Doc URL	
DOI	
Resource Version	

「修士論文内容要旨」

報告番号 第 74 号 氏 名 小野久美子

修士論文題名 遺伝性疾患に対する保険医療提供体制の現状と課題

1. 研究の目的

遺伝性疾患に対する保険医療制度は徐々に整備されつつあるが、健康保険法を基盤とする公的医療保障制度の給付対象者は、「疾病」または「負傷」に限定されているため、生殖細胞系列病的バリエーションを保持する未発症者への医療提供体制が想定されておらず、遺伝学的検査やサーベイランス、治療などにおいて様々な問題が生じている。保険医療制度の対象を既発症者、未発症者に分けたことにより、具体的にどのような問題が生じているのか現状を整理し、課題を抽出する。

2. 方法

方法文献、資料をもとに「遺伝医療の歴史」、「日本の医療保障制度の歴史」について概観する。また、現在、保険医療が一部導入されている遺伝性乳がん卵巣癌症候群（HBOC）を例に挙げ、HBOC の医療提供側からの問題点、HBOC 当事者側からの問題点を検討することにより、遺伝性疾患に対する保険医療制度の現状と課題をまとめる。

3. 結果

遺伝医学の発展により、多くの遺伝性疾患において正確な診断、そしてサーベイランスなどの予防的介入、治療が可能になった。2020 年には HBOC 診療が保険収載されたが、現行の公的医療保障制度では、遺伝情報の特性が考慮されていないため、HBOC と診断されても発症しているか否かによって提供される保険医療が異なるという問題点が生じている。

4. 考察

HBOC 診療で未発症臓器への手術が保険収載されたことは、疾患の発症前から先制的な介入が可能になったことを意味する。しかし、発症の有無によって提供される予防的介入は異なり、未発症者への予防的介入は不可欠であるものの、疾病、負傷のみを保険診療の対象とする健康保険法の理念には相容れない。一般医療では、心血管疾患や脳血管疾患の発症予防として高血圧などの治療が行われているが、「疾病」と位置付けることで、将来発症する可能性がある「未発症」疾患への予防的介入とも考えられる。遺伝性疾患においても、病的バリエーション保持者であることは、発症に寄らず遺伝性疾患の発症高リスク群と言えることから、未発症段階での医療的介入は正当な医療と考えられ、今後、遺伝性疾患の診断が増加すると予想される医療においては、健康保険法の「疾病」概念の再検討の必要性がある。

論文審査の要旨及び担当者

令和4年2月16日提出

(令和4年3月31日授与)

報告番号	第 74 号	氏 名	小野 久美子
論文審査 担 当 者	主査 櫻井 晃洋 教授	副査 齊藤 豪 教授	
	副査 大西 浩文 教授		

論文題名	遺伝性疾患に対する保険医療提供体制の現状と課題
------	-------------------------

本論文は、文献調査とインタビューによって、遺伝性疾患に対する保険医療提供体制の現状と課題について考察したものである。遺伝医学の発展により、多くの遺伝性疾患において患者の正確な確定診断とともに、対処法のある疾患においては血縁者への予防的介入も可能になったが、現行の公的医療保障制度では遺伝情報の特性が考慮されていないため、遺伝性疾患と診断されても、関連疾患を発症しているか否かによって提供される保険医療が異なること、さらに血縁者では遺伝学的検査によって高発症リスクを有していることが判明しても、関連疾患の発症がなければ公的保険医療は提供されないなど、現行の保険医療提供体制における問題点を提示した。

未発症者に対して遺伝学的検査を行う最大の意義は、有用性が証明されたサーベイランスが確立されている遺伝性疾患の体質を有すると診断された場合、早期に予防的介入を行うことによって、血縁者の将来の健康に寄与できることである。しかし、未発症血縁者の遺伝学的検査は自費診療であるため、費用が高額であることを理由に遺伝学的検査を受けることを諦める場合もある。遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）の診療の一部が保険収載され、がん既発症者がリスク低減手術を選択する契機となったが、具体的にどの程度の当事者がリスク低減手術を選択するかについては現時点で信頼できるデータは得られていない。

本論文では HBOC を例に日本における保険医療提供体制の矛盾点を示したが、リンチ

症候群やMEN1, MEN2 など、サーベイランスが確立されている遺伝性腫瘍においても、保険診療の対象は健康保険法の理念上、あくまでも既発症者に限定されており、未発症者は対象外であるため、将来的な発症リスクが高くかつ予防的介入による便益が明らか疾患については、保険医療制度の構築を早急に整備する必要があることを説明した。

遺伝医療の発展に伴って遺伝性疾患の病態についての理解が進み、診断や治療に関する知見も蓄積されている。特に未発症者への予防的介入の有用性が証明されている疾患では、血縁者に対する早期介入は今後さらに推進すべきものと言える。しかし、現在の公的医療保障制度では未発症者への対策が十分に整備されていないが、このことによつて生じる具体的な問題について調査した研究は少ない。今回の研究において、遺伝性疾患に対する保険医療提供体制の矛盾点を明らかにし、課題を示唆したという点で、審査委員全員が、本論文が修士学位論文に値するとの評価で一致した。