

**ゲノム情報を用いた医療等の
実用化推進タスクフォース
第5回議事録**

厚生労働省 大臣官房厚生科学課

第5回ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース 議事次第

日時 平成28年2月18日（木）10:00～12:00

場所 厚生労働省省議室（9階）

出席者

【委員】 小森委員、斎藤委員、佐々委員、末松委員、鈴木委員、高木委員、高田委員、辻委員、堤委員、福井委員、藤原委員、別所委員、宮地委員、武藤委員、横田委員、横野委員

議題

- (1) 医療における遺伝子関連検査の品質・精度の確保について
- (2) その他

配布資料

資料1 ゲノム医療の推進に係る検討の進め方

資料2 医療における遺伝子関連検査の品質・精度の確保

横田委員提出資料 「全国国公立大学病院検査部における遺伝子関連検査の実施状況と課題」

堤委員提出資料 「衛生検査所における遺伝子関連検査の現状と課題」

宮地委員提出資料 「遺伝子関連検査における品質保証の課題と取り組み」

藤原委員提出資料 「国民皆保険制度下でのゲノム情報に基づく診療の実施」

参考資料1 ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ（概要と工程表）

参考資料2 国際的な認定・認証制度の概要

参考資料3 諸外国における遺伝子関連検査の質保証に係る法令等の概要

参考資料4 国内における遺伝子関連検査の実施状況

厚生労働省椎葉厚生科学課長

ただいまから、第5回ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォースを開会いたします。なお、本日は鎌谷委員、山本委員より御欠席の連絡を受けております。高田委員が少し遅れております。

次に配布資料について確認いたします。議事次第、座席表、そのほか資料1「ゲノム医療の推進に係る検討の進め方」、資料2「医療における遺伝子関連検査の品質・精度の確保」。また、4人の委員から御提出されている資料があり、横田委員提出資料は「全国国公立大学病院検査部における遺伝子関連検査の実施状況と課題」、堤委員提出資料は「衛生検査所における遺伝子関連検査の現状と課題」、宮地委員提出資料は「遺伝子関連検査における品質保証の課題と取り組み」、藤原委員提出資料は「国民皆保険制度下でのゲノム情報に基づく診療の実施」。参考資料として、参考資料1は「ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ(概要と工程表)」、参考資料2「国際的な認定・認証制度の概要」、参考資料3「諸外国における遺伝子関連検査の質保証に係る法令等の概要」、参考資料4「国内における遺伝子関連検査の実施状況」を配布しております。また、机上配布ですが、遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティスガイドラインと衛生検査所関連法令をまとめた資料を机上配布しております。

以上が本日の資料です。資料に不足、落丁等がありましたら事務局までお申し付けください。よろしいでしょうか。これから先は議事に入りますので、カメラの方は御退室ください。それでは、福井座長、議事進行をよろしくお願いたします。

福井座長

本日の会議の進め方ですが、配布資料1、2、横田委員提出資料、堤委員提出資料、宮地委員提出資料、藤原委員提出資料があり、それぞれについて順次説明の後、委員の先生方の御意見を伺いたいと思いますので、最初の半分近く説明ということになりますが、どうぞよろしくお願いたします。

それでは議事に入ります。議事(1)医療における遺伝子関連検査の品質・精度の確保について、事務局より資料1の説明をお願いします。

厚生労働省椎葉厚生科学課長

資料1です。まず、厚生科学課からの説明の後、医薬局、保険局から説明をいたします。1ページです。「ゲノム医療の推進に係る検討の進め方に関する委員からの主なご意見」です。まず、全体です。ゲノム医療実用化のグランドデザインについて議論すべきではないか。これについては、本日参考資料1ということで、「ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ(概要と工程表)」を配布しております。

2つ目の です。遺伝子関連検査の品質・精度について、これを確保する上では分析的妥当性/臨床的妥当性の両方の観点で検討が必要ではないかという御意見を頂いております。

次の です。関連検査の薬事承認です。特に次世代シーケンサーが出現しており、これを用いたゲノム解析結果等の薬事規制上の取扱いを明確にすべきではないかということです。

次の です。保険適用に関する事項です。ゲノム医療を保険診療としてどのように位置づけるか等についても検討すべきではないかという御意見を頂いております。

次の です。結果の伝え方に関する事項です。特にカウンセリング体制の整備などについて御意見を頂いております。

また、ゲノム医療の拠点化及びそのための人材育成に関する事項です。各職種の確保のために、キャリアパスを明示する必要があるのではないかと。

最後ですが、国民への啓発普及に関する事項です。ゲノムリテラシーを高めることが重要ではないかという御意見を頂いております。この中で、主として制度、薬事承認、保険適用等について御意見を頂きたいと考えております。

2ページです。「次世代シーケンサーを念頭においたゲノム情報を用いた医療実用化の検討の流れ」ということで、イメージを示しております。まず、一番下ですが、研究段階からいかにして上の医療の実用段階に持っていくかということが大きな課題です。研究段階を御覧ください。ゲノム医療実現に向けた研究を推進していく、その中で研究の基盤を整備し、また、研究の指針等のルールを整備していくとともに、臨床的な解釈に資するエビデンスをここでたくさん収集していただきます。

その結果、上のほうに研究成果を還元していくという流れが必要です。その中で1つ目ですが、一番下にありますとおり遺伝子関連検査を行う検査室としての品質管理、検査実施機関については、医療機関と衛生検査所がありますが、体制や基準等についてきちんと整備していく必要があるかと思えます。

次に上のほうです。左のほうが「遺伝子関連検査キット・機器」です。これは、薬機法に基づいて分析性能、臨床意義をきちんと確認していく。こういう薬機法上での該当性、承認申請上の取扱いについてまだ整理されておられませんので、整理の上、通知する予定です。右ですが「遺伝子検査技術」です。これは、臨床の現場や関連の学会等において、検査技術の分析性能や臨床意義を確立していただく。こういうことを中医協で議論いただいて、遺伝子関連検査等が保険適用の実現に至るということです。

上のほうですが、対象となる疾患です。ゲノム医療実現推進協議会が、中間取りまとめにおいて対象疾患として一番実用化が近いとしてあげられているのが、がんや難病・希少疾患、感染症、認知症等です。こういう第1グループの疾患に関して、「主な診療の流れ」ということで一番上ですが、遺伝カウンセリング等により検査の意義をきちんと本人に言う。そしてきちんと検体を採取して検査する。そのデータを作成し、きちんと解釈する。きちんと遺伝カウンセリングを伴いながら解釈の結果についてお伝えして、その結果を踏まえた治療を行う。こういう診療の流れの各段階において、それぞれ必要な人材、どういう場所でやるのか、必要な機材等について、対象となる疾患の特性も踏まえて検討する必要があるということです。こういうイメージをきちんと実用化に向けて議論させていただきたいということです。それでは、次に医薬局から説明いたします。

厚生労働省機部医療機器・再生医療等製品担当参事官

医薬・生活衛生局で体外診断用医薬品や医療機器、再生医療製品の審査を担当している参事官の機部です。よろしく願いいたします。椎葉課長の資料の続きを説明いたします。3ページです。これまでの遺伝子検査、遺伝子関連のサービスと、医薬品医療機器法で規制できる部分は少し違う部分がありますので、まず、その確認をいたします。

「NGSによる遺伝子検査のパターン例と薬機法の規制対象」です。現在の遺伝子検査の場合は、上のほうの形になっております。いろいろ検査会社にも確認したりメーカーにも確認したりしたところ、こういう形になっております。真ん中に検査会社があり、この検査会社がいろいろな研究で使われている研究用の試薬類・機器類を購入して、検査会社の責任で実際にこういうサービスに用いているというものです。当然、こういうものは研究でも使われますので、そういうものを事実上転用して使われているということが現在の状況です。

今、我々にも幾つか相談がありますが、新たな新薬を開発する場合に、遺伝子の変異の状況をきちんとシークエンサー等も使って調べた上で、投与の可否を判断する。そういう場合にシークエンサー等の取扱いをどのようにしたらいいのかということの問合せがいろいろあることもあり、私どもでのケースが今後出てくるであろうということで、今、整理しているところです。

つまり、メーカーでこれは何らかのこういう臨床意義のある検査に用いるために試薬やシークエンサーを販売したいという場合に、このメーカーなり物に対する規制を医薬品医療機器法で対応するという形になるかと思いません。あくまで、検査会社に対してどうこうということはないのですが、その物といいますか、メーカー側の規制として今考えているというところです。

4ページです。特にシークエンサーの場合にどのようなパターンがあるかということ、いろいろアメリカサイドからも情報をお聞きしており、抽出したDNAをシークエンサーへ掛けるためにテンプレートのDNAの調製試薬で、目的とする遺伝子配列のDNA断片を増幅するという試薬があるのと、それからシークエンサーの機械本体、シークエンサーでやるための調製試薬、それから、その得られた結果のデータがいろいろ膨大になりますので、どのように判断したらいいのかということの解析プログラムが、大体こういうものがセットでシステムとして提供されるということです。

その場合にいろいろなメーカーの提供の仕方等もお聞きしており、大きく分けて3つの区分で対応していこうということで、前処理のテンプレートDNA調製試薬が体外診断用医薬品、DNAシークエンサーとその付随する調製試薬が医療機器、それから解析プログラムは一昨年からになりますが、薬機法の改正で対象になった医療機器のプログラムという形で対応いたします。

こういう形で整理していこうということですが、該当性の関係については最初の に書いてありますが、基本的には薬機法では疾病の診断、治療、予防を目的とするものが対象の物質で、先ほど言った効能を標榜する等をうたって販売するものが規制になるわけです。一番直接的なのが、先ほど申し上げた医薬品の投与可否の判定を目的とするというもの。それから今議論がありますが、疾病の罹患リスクの判定ということで、あなたは実際に、例えば何とかがんの発症リスクが何倍になりますということをお伝えするために使うようなこのシステムについても、これは疾病の診断に用いるという判断であろうということで該当性があるということを中心に考えております。

このようなことを標榜して販売するものに関しては、薬機法に基づく承認申請への対象です。承認申請に当たっては、その分析的な性能をきちんと確認すること、遺伝子変異等に臨床意義がきちんと認められるのかどうか。大きく分けてこの2つに関してきちんと確認して、承認の可否を判定するという形になっております。私からは以上です。

厚生労働省眞鍋企画官

続いて、私、厚生労働省保険局医療課の企画官をしております眞鍋と申します。今回の診療報酬改定での対応について説明いたします。参考の5ページです。平成28年度の診療報酬改定においては、昨年難病法の施行を踏まえて指定難病の診断に必要な遺伝学的な検査について中医協、これは中央社会保険医療協議会ということで、いわゆる保険点数を決める審議会ですが、そこで保険適用に向けた議論を進めてまいりましたので報告いたします。

5ページです。これら35疾患ありますが、診断に当たり遺伝学的検査が必要であるものの、その検査が保険適用されていなかったものです。6ページです。

診断基準の例を記載しております。ここの説明は割愛いたします。

7ページです。確認が必要な事項ということで考えをまとめております。こちらは日本医学会が策定した「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」の抜粋です。このガイドラインにおいては、遺伝学的検査を適切かつ効果的に実施するための前提条件として、下に とありますが、分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性の3点の確認が必要だとされております。一般に新しい医療技術が保険適用されるためには、いつも私どもいろいろいる所で申し上げておりますが、有効性や安全性、普及性などが確立している必要がありますが、7ページの右下のほうに「指定難病の場合の考え方」で整理したものを示しております。

1つ目の「分析的妥当性」については、第三者による施設認証や標準化された手順の遵守等により、検査の精度管理が適切に行われていることを確認する必要がありますとしております。2つ目の「臨床的妥当性」については、厚労科研により当該疾患の診断に必須の検査と位置づけられておりますので、その検査結果の意味づけは十分になされているものと考えております。3つ目の「臨床的有用性」については、指定難病の診断が可能であるということから臨床上のメリットもあると考えております。

8ページにお示した表ですが、これは日本小児科学会や日本神経学会等が検討を進めている、遺伝学的検査を実施するに当たって遵守すべき事項の一部です。専門医の配置や標準検査手順書、いわゆるSOPの策定などを要件にしており、これらの要件を満たすことにより、先ほど確認が必要と述べた7ページでいうと1つ目の ですが、分析的妥当性が担保できるのではないかと考えたわけです。

9ページです。中央社会保険医療協議会に出した資料の一部を改変したものです。指定難病の遺伝学的な検査に関しては、これらの要素が確認されたことから保険適用が可能と評価され、そのように答申を頂いたところです。

10ページはこれまで、今年度中は36疾患が対象。11ページは新たに追加されたところです。今回の改定で新たに保険適用されることとなった疾患を赤字で示しているものが11ページです。現行36疾患と申し上げましたが、今回の改定で新たに42の疾患が追加されております。中で疾患名、疾患概念を少し整理して、多少、統廃合しておりますので計72の疾患が対象となっております。説明は以上です。

福井座長

事務局よりゲノム情報を用いた医療実現化の検討の流れ、関連する薬機法上の取扱いや指定難病の診断に必要な遺伝学的検査の保険上の評価について説明がありました。引き続き、資料2「医療における遺伝子関連検査の品質・

精度の確保」について説明をお願いします。

厚生労働省永田医療関連サービス室長

医政局地域医療計画課医療関連サービス室長の永田です。よろしくお願ひします。資料2です。品質・精度の確保についての課題及び論点についてです。課題については、遺伝子関連検査は医療機関、衛生検査所で実施されているが、遺伝子検査に特化した基準は定められていない。米国等においては、遺伝子関連検査を含む検査施設や検査担当者を認証する等の規制が存在するという事です。

論点ですが、品質・精度を確保する上でどのような基準・質保証体制が必要か。また、各遺伝子関連検査において、求められる基準・質保証体制に違いはあるかということです。

2ページです。我が国の臨床検査に関する規制です。前回、資料を提出したのですが、改めて説明いたします。一番下の「衛生検査所」については、臨床検査技師法に基づいて構造設備、管理組織、精度管理などの基準が定められております。また、上段ですが、「医療機関」については、医療法が規制法律です。臨床研究中核病院については、ISOの認定を受けた施設ということになっております。また院内で委託するブランチラボについては、衛生検査所並みの基準が設けられているという状況です。一方、一般の病院については上段に「なし」と記しており、基準が定められていないという状況です。

3ページです。衛生検査所に関する要件等です。検査技師法の中において、衛生検査所は都道府県知事等の登録や指導監督を受けるということになっております。また、衛生検査所の管理組織、構造設備等が厚生労働省で定める基準に適合していないときは、登録できないということになっております。厚生労働省で定めます基準については、施行規則で規定されております。

管理組織の基準として、管理者、精度管理責任者等、必要な人員を配置すること。また、構造設備の基準として、検査室、検査機器等の必要な設備を有することとされております。また、業務や精度管理の基準として、業務の基本となる検査案内書、各標準作業書が作成されていること。作業の記録である作業日誌、台帳が作成されることとされております。さらに精度管理の記録として、各種精度管理台帳の整備が求められております。そのほか開設者の義務として、外部精度管理調査を受けるとことや、研修の実施などが定められております。

これらの省令基準については、衛生検査所指導要領、通知ですが、検査分野ごとの精度管理の方法や、衛生検査所の運営上の留意事項が定められております。遺伝子関連検査については、下に記されたような精度管理の方法が定められております。

4ページです。先ほどの医療機関の中の臨床研究中核病院については、検査施設がISO、国際標準化機構の施設認定を受けることとした通知を掲載しております。参考ですが、下段については、国際共同治験、医師主導治験等、積極的に実施している機関ではISOの外部評価を取得することとした通知を掲載しております。

5ページです。「国際的な認定・認証制度について」です。ISOについてです。ISO15189については、検査室について品質と技術能力に関する特定要求事項の規格に基づき施設認定を行う仕組みです。非政府組織であり、かつ非営利団体である国際標準化機構が作成した国際規格であり、世界各国に設けられた認定機関により審査が行われております。また、欧州や豪州では国の政策としてISOの取得を推進しており、全世界で5,000か所以上の検査施設が認定されております。我が国では、医療機関、衛生検査所において87施設が認定されております。

CAPです。米国病理学会ですが、臨床検査成績評価プログラムと臨床検査室認定プログラムを実施しており、CAPサーベイを実施していることを条件として、検査室のハード面と運営をするソフト面の査察プログラムにより、国際規格の施設認定を行っております。主に米国において認定が進んでおります。世界で7,600の施設が認定されておりますが、日本においては衛生検査所を中心に20か所程度となっております。詳しくは参考資料2に掲載しておりますので、後ほど御参照いただきたいと思います。

CLIA法については、参考資料3です。「諸外国における遺伝子関連検査の質保証に関する法令等の概要」という形でまとめております。こちらについては、日本医療研究開発機構において3月まで調査研究を進めておりますので、暫定的なものとして御了承いただきたいと思います。左側に見出しを付けておりますが、1ページの下の方の对象となる検査の範囲、2ページの解析施設の品質管理方法を中心に、ISOの義務や人員要件という次のページまでに係るものとして説明いたします。

まず米国ですが、臨床検査室改善法が制定されております。この法律は診断、予防、治療等、医療を目的とした人体由来の全ての検査を対象としており、この中に遺伝子関連検査が含まれております。米国内の全ての臨床検査施設はCLIA法に基づいて認証を受けなければならないとされており、構造設備、人的要件、精度管理等の基準に適合している必要があります。遺伝子関連検査については、固有の規定が限定的となっており、検査の対象範囲にあるとあり、細胞遺伝学的命名に関する国際システムを報告書に使用するという規定となっております。これが主な内容です。

英国についてです。遺伝子関連検査について法律での規定がありませんが、

国の指針により定められております。医療目的の遺伝子関連検査については、NHSという国民保健サービスとして、全国23か所の地域遺伝センターを中心として提供されております。英国保健省においては、同センターの全ての検査室についてISO15189の取得を求めており、2018年度までに全ての検査室に認定取得を求めております。

フランスです。公衆衛生法で制定されております。この法律については、個人の遺伝性診断など医療目的の遺伝子関連検査を対象としております。医療目的の遺伝子検査は、ISO15189の認定施設を取得することが必要となっております。またISOに加えて、遺伝子関連検査機関は地域の保健局による5年ごとの許可が必要となっております。3ページです。人的要件として、解析担当者は生物医学の学業修了証を持つ医師又は薬学者とされております。2ページの一番下に戻ります。ISO関係ですが、2020年10月までにISO15189の認定を受けなければならないとされております。

ドイツについてです。ヒト遺伝学的診断に関する法律が制定されております。この法律はヒト遺伝子関連検査及び遺伝子関連検査のフレームワークで実施される遺伝子解析が対象となっております。また、医療目的以外にも出自解明や保険、雇用分野の規制が含まれております。医療分野の検査については、3ページの頭ですが、人的要件として診断のための検査は医師のみ、予測的検査は各科専門医も条件を満たせば実施可能とされております。また、の規定の関係については、ドイツ医師連邦の臨床検査全般のガイドラインにより、全ての検査施設はISO15189への準拠が求められております。

以上、欧米4か国の概要についてです。分析的妥当性を中心とする質の保証に関する基準については、国により様々な法令や制度の中に組み込まれているということ、それからEU3か国ではISO15189をベースとして、人的要件など一部遺伝子関連検査に特化した基準が定められていることが確認されました。

資料2の6ページに戻ります。それでは具体的にどのような遺伝子関連検査に特化した基準が必要かということが問題になりますが、OECDが2007年5月に「遺伝子関連検査の精度保証のために必要な方策を示したOECDガイドライン」を作成しております。また、これを受けて国内で2012年3月に特定非営利法人の日本臨床検査標準協議会から「遺伝子関連検査に関する日本版のベストプラクティスガイドライン」が公表されております。その概要については、下にありますように遺伝子検査のための一般原則と4つのベストプラクティスから構成されております。

1つ目は、質保証のシステムです。これは外部の施設認定を受けることです。2つ目は、質のモニタリングです。これは第三者機関による、外部精度管理調査を受けるということです。それから、検査結果の報告の質を確保すること。

そして検査施設要員の教育と訓練の基準により構成されております。

8ページです。ただいま申し上げたとおり、左側に「日本版のベストプラクティスガイドライン」の内容及び要件を記載しております。その真ん中に衛生検査所に関する制度の概要ということで、施行規則、指導要領を並べております。これを比較すると、質の保証システムの施設認定の取得に関しては、検査の実施施設は原則として質保証に関する認定を受けるべきである。ただし、希少疾患については、遺伝学的検査を提供する施設は例外という規定があります。

また、その下の国際標準表記についても、国際的に容認された標準用語・命名方法を使用するとされておりますが、現行の衛生検査所制度については、この辺について明示がないということが現状です。また、その下の質の保証の定期的評価に関しては、質の保証を定期的に評価する方針を備えておくということです。具体的な標準作業書や作業日誌台帳により、日々の業務及び精度管理を行っておりますが、右側、参考にISOを記載しております。その中において、品質マネジメントシステム、このような品質管理の大きな方針については、現時点では明示されていないということです。

9ページです。質のモニタリングに関しては、衛生検査所では外部精度管理調査を受けなければならないという規定がありますが、ベストプラクティスにあるように施設技能試験へ参加したことを公表するという規定は明示がありません。また、希少疾患の場合など、外部精度管理調査が実施されていないという現状もありますが、その場合においても何らかの代替方法で実施すべきという規定があります。

結果の報告の質については、報告の取扱いとして、報告書は専門的医療従事者でない場合も考慮して適切な情報を伝えるものであること。家族の情報が必要であることを被験者に知らせるべきである。さらにその下、検査要員の教育と質に関しては、責任者について教育上の要件、これは分子遺伝学的に関するものなどを含める。担当者についても遺伝医療に関するものを含めるという規定が現行制度には明示されていない状況にあります。

7ページに戻ります。そこで先ほど説明した「論点」に対して、今後の「対応方針(案)」を提案しております。2つで記しておりますが、遺伝子関連検査の品質・精度を確保するためには、遺伝子関連検査に特化した日本版のベストプラクティスガイドラインの要求水準が必要であると考えられ、タスクフォースでの御審議を踏まえ、今後、具体的な方策等を検討・策定していくこととしたいと思います。

また、この際、遺伝子関連検査については、病原体遺伝子検査（病原体核酸検査）、ヒト体細胞遺伝子検査、ヒト遺伝学的検査に分類されますが、日

本版ベストプラクティスガイドラインでは、3つの検査について共通した基準・質保証体制が示されていることにも留意します。なお、ヒト遺伝学的検査については、特にセンシティブな情報であることから、質保証体制以外の検査情報の取扱いや結果の伝え方について、特別な配慮が必要であるとまとめております。本日は、この方向性について御議論をお願いしたいと存じますので、よろしくお願ひしたいと思ひます。

最後になりますか、この後、各委員から遺伝子関連検査の現状と課題について御発言が予定されております。その前に、日本医療研究開発機構が国内における遺伝子関連検査の実情について取りまとめておりますので、参考までに紹介いたします。

参考資料4です。3ページです。この調査については、ゲノム医療推進協議会の中間報告を踏まえて、遺伝子関連検査の品質・精度の確保やカウンセリング体制の整備について、基礎情報収集を目的としてアンケート調査を実施したものです。調査期間については記載のとおりですが、現在、調査継続中です。1月29日までの結果ですので、暫定版として御理解いただきたいと思ひます。現在の回答状況は、特定機能病院等の大きな病院から164施設、衛生検査所から100施設、診療所から200施設です。4ページは、調査の対象としてA項目関連が遺伝子関連検査の実施状況、B項目関係が環境整備の状況です。カウンセリング等については、次回以降、説明いたします。

6ページ以降です。遺伝子関連検査の実施状況についてです。実施施設が最も多い遺伝子関連検査について、このページは病院についての調査結果です。一番下に15番、病原体遺伝子検査がありますが、86施設で医療機関内の保険適用検査が23万8,000件。その右に外部委託実施件数、これは衛生検査所等に委託される保険適用の実施検査件数で14万3,000件と計上されております。一番病原体遺伝子関連検査が多いという状況です。続いて、12番の白血病やリンパ腫、固形腫瘍の染色体検査が82施設で実施。遺伝学検査については、一番上の単一遺伝子疾患の遺伝学検査が80施設と続いております。

7ページは、診療所の状況です。総じて実施件数が少ない。8ページは、衛生検査所です。これは大手の検査所を含んでおり、実施件数は非常に多くなっておりますが、傾向としては医療機関と同様に病原体遺伝子検査が多いという状況です。なお、一番下の病原体遺伝子検査に を付けておりますが、集計の過程で明らかに数字が桁違いなのではないかということが分かってきたので、現在、精査中のものです。

9、10ページは割愛いたします。11ページです。遺伝子関連検査の環境整備については、先ほどベストプラクティスガイドラインを紹介しましたが、現時点においてガイドラインの対応状況をまとめております。中ほどの報告に

関する記録・保存については、80%程度ということで高い割合で実施されております。その他の事項については50%以下のものが多いという状況です。

13ページは遺伝子解析の担当者が有する資格ということで、その他にあります職種としては臨床検査技師の資格を有しているという回答が一番多いのですが、そのほかには遺伝子分析科学認定士等が多い状況です。

14ページです。「外部認証制度の取得状況」については、ISOの取得状況を聞いております。遺伝学的検査を実施している病院、それ以外の遺伝子関連検査の病院、衛生検査所という3つのカテゴリーで調査しており、遺伝子関連検査の病院においては16%、それ以外の遺伝子関連検査の病院は29%、衛生検査所では23%取得しているということです。一方、取得する予定がないという施設についても、衛生検査所を中心に一定数存在するという状況です。そのほか、外部認証を取得する目的、取得しない理由については、それ以降に掲載しておりますので、御参照いただきたいと思います。

長くなりましたが、説明は以上です。

福井座長

説明が長くなっておりますが、4名の委員から御提出いただいた資料について、準次、説明をお願いしたいと思います。最初に横田委員からお願いします。

横田委員

全国国公立大学病院検査部における遺伝子関連検査の実施状況についてお話をさせていただきます。これは東大病院の検査部では毎年一度臨床検査技術研修会というものを行っておりまして、私もその技師をしておりましたので、このアンケート集計ができております。

1ページから説明させていただきます。まずこちらは2011年(平成23年)に実施したアンケート調査ですけれども、全国国公立大学の中で回答が75校ありました。遺伝子検査を実施している施設が約8割。当然ながら、この中には私立大学病院の分院も含まれていますので、そのような分院では実施されない状況があります。国立大学の中でも2施設は遺伝子検査を実施していないような状況でした。その理由としては、ランニングコストが高いことと、やはり保険収載項目が少ないといった点から、遺伝子検査の必要性は認められているものの、なかなか普及しない現状が病院の中にはあるという状況です。

実際にどのような項目が実施されているか、それを下段に示しています。感染症を中心としまして、造血器腫瘍、分子標的治療が開発されていますので、慢性骨髄性白血病のBCR-ABL遺伝子を中心にこのような遺伝子検査が実施されています。更には固形腫瘍としてはEGFR K-ras分子標的治療が開発されたものに関しては、その遺伝子検査の需要が高いという現況になっています。

続いて右側の上段のスライドになります。感染症の遺伝子検査に関しては、多くが臨床検査薬はキット化されております。そういった中で、結核菌、C型肝炎・B型肝炎の遺伝子検査が多くはロシュのCobas TaqManによって実施されているという現状です。白血病や固形腫瘍に関しては、ハウスメイドの自前でこういった系を組んで、遺伝子検査が実施されているという現状があります。ですので、この白血病、固形腫瘍に関しては、やはり質の担保、精度保証こういったところが重要になってくるわけです。一方、感染症に関しては多くは臨床検査薬が適用されていますので、この部分に関してはそれほど大きな問題にはなっていないという現状があります。

下段の右側のスライドにあります。このような単一遺伝子病に関しては、国立大学の一部の検査室で連携の下に実施しているという現状です。ですので、かなりこのような単一遺伝子病というのは実施できない現況にあることをお伝えしたいと思います。

続いて2ページに移ります。このような遺伝子検査を院内導入する利点はここに書いてあるとおりですけれども、遺伝子関連検査の情報を付加価値として提供できるので、診療には大きなニーズとその貢献に込えられるという点がありますけれども、なかなか保険適用されていない現況と、臨床検査薬キットがないという中で、導入が難しいという現状になっています。

そういった中で、今後どのような項目を導入したいかという質問に対しても、感染症や保険適用されている一部の白血病のキメラ遺伝子の検出、更には分子標的治療が確立された遺伝子検査の実施が求められているという状況になります。

ここまでの遺伝子検査ですが、ISO15189の取得施設、これが先ほど報告もありましたけれども、国立大学病院では旧帝大を中心に約半数がこのISO15189を取得しております。そのあとの半数は、まだISO1を取得していない状況があると。更には私立大学に至っては、この取得が数施設にとどまっています。ISO15189の認定のためには莫大な費用がかかることから、こういった標準化がなかなか進まない現状があります。

次の3ページは、ISOの要求事項としまして、遺伝子検査室の立ち上げに関してもこのように核酸抽出エリア、試薬調整エリア、遺伝子増幅とその検出エリア、更にマイクロピペットの検定や、SOPの管理、そして精度管理の充実とその質保証のための手順、こうしたものを文書化して明記する。更に4ページ目の、教育プログラムといったものも要求されるという中で実施されているという現状があります。その教育プログラムの1つの中に、認定試験制度といったものを導入しています。

4ページ目の右側の2段目に、遺伝子関連検査の状況報告、もう1点加えさせ

ていただいていますけれども、これは昨年実施したもので、感染症以外の遺伝子検査に関するアンケート調査になります。この結果からしても、全体の約45%程度にこの感染症以外の遺伝子検査実施状況が減少していることが結果としてあります。

最終ページになりますが、全国国公立大学病院の現況についてお話させていただきましても、なかなか現場で普及しない課題として、ランニングコストが高い点と、どうしても保険算定項目が少ない、臨床検査キットがないといった現況の中で、遺伝子検査の必要性を認めているものの、なかなか普及しない現況があります。更には設備、施設、ISO15189が取得できるだけの体力、能力があるかどうか、こういうところでなかなか普及がしていないという現況があるかと考えております。以上が私からの資料提示になります。

福井座長

ありがとうございました。堤委員に説明をお願いしたいと思います。

堤委員

堤でございます。資料に基づいて御説明させていただきます。衛生検査所協会における遺伝子・染色体検査の現状です。1ページにありますように、日本衛生検査所協会では「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」というのを平成13年に策定しまして、これに基づいて全体を動かしております。この元になっていますのは、先ほども出ておりました日本医学会のガイドラインとか、JCCLSのベストプラクティスガイドラインとかの考え方で、十分に連携を取った形で改定を進めていっているという形です。

指針の適用範囲ですが、基本的には生殖細胞系列の遺伝子・染色体検査を対象とするということです。体細胞変異、染色体の検査につきましては指針対象外としておりますけれども、今そこら辺の見直しも少しずつ進めています。

右の所に遵守事項の9項目がありまして、そのうちのエッセンスだけ取り出しています。基本的に日本衛生検査所協会に加盟しています衛生検査所は4の注8にありますけれども、一次委託元が医療機関であるという前提で検査を受託しております。それから5の所にありますように、一般市民に対してインターネット等を通じて直接遺伝学的検査の勧誘及び受託を勧めるような宣伝広告は行わないというように整理しております。

6番は新しい問題として、青字で書いていますように、出生前診断については、これまでどちらかというところ、全体としてはタブーのような形で指針では触れずにきていましたけれども、NIPT (NIPT ; non-invasive prenatal test 無侵襲的出生前遺伝学的検査) が出てきたりしていますので、追記をして大きな規定を置こうという形にしています。9番は、基本的に検査に用いた検体

は再検査の目的以外では使用しないという形を取っています。

次の2ページは日本衛生検査所協会に加盟しています会社に対して、1999年から1年おきにアンケート調査を実施しております。先ほどの三菱総研のアンケート調査の紹介がありましたけれども、その調査項目もこれに近い形で組んでいただいておりますけれども、図では、1999年から2014年の直近のデータまでを入れております。

右上にありますように、薬剤応答性に関する遺伝子検査が非常に増えてきています。これはUGT1A1とか、IL28Bの遺伝子検査が増えたということですが、IL28Bについてはガイドラインでの記載等から治療方法が変わってきましたので少しずつ減ってきている状況です。体質の所が少し伸びています。これはDTC（追記：DTC；Direct To Consumer 消費者直販型）遺伝子検査の影響があるのかも分かりません。

下の段ですが、白血病などの遺伝子検査については、十万のオーダーで、ほぼ30万テストが年間実施されています。申し遅れましたけれども、基本的にIVD（追記：IVD；in vitro diagnostics体外診断用医薬品）はほとんどありません。LDT（追記：LDT；laboratory developed test）でほぼ全てが賄われているような状況です。固形がんは先ほど横田委員からありましたように、EGFRとかK-rasの遺伝子検査がメインで、それぞれ年間5万件テストぐらいずつやられているという状況です。病原体の核酸検査は桁が違っていて、年間570万テストぐらい実施されています。染色体のGバンドなども18万テストぐらい実施されています。あと一言申しますと、ゲノム医療と言いましても、既存の遺伝子検査がこれだけ実績としてあるということで、ゲノム医療が全く新しいNGSを使うからゲノム医療というのではないような気がいたしております。

次の3ページは、先ほど来質保証についての問題が出ていますけれども、「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」というのを平成25年5月23日に策定いたしました。このベースは後で宮地先生から御紹介あるかと思えますけれども、先ほど医療関連サービス室長から御説明もありました「日本版ベストプラクティスガイドライン」を受けて、具体的な内容をどう組み立てていくかということで、3ページの右側にちょっと細かくて申し訳ないのですが、大きな柱の4本にプラス、リスクマネジメントという項目で構成した形にしています。これは項目だけ、基本的に目次だけを挙げているような状況ですが、それぞれのラボにおいてSOPの策定とか、それぞれの項目をどうやっていくかについては、それぞれのラボが責任をもって実施しているという状況です。それから多くのヒト遺伝子検査に関わっている施設は、施設認証の所の3)のように、先ほどから出ていますCAPとか、ISO15189とかそちらの認証が大分進

んできている状況にあります。

次が最後のページですが、これまで1999年から継続してアンケート調査を実施してきたわけですが、これは書いてあるのを読んでいただければ分かりますけれども、遺伝子検査がたくさん行われるというのは、1.の(1)のように、患者さんが多くて、診断に利用できて、治療方法が確立されていて、白血病のようにモニタリングに利用されたり、コンパニオ診断に使われたり、当然、保険適用されているという要素があれば、結構たくさんの方が実施されます。代表的な例は、病原体の核酸検査だと思います。

一方課題については、保険点数が画一的であったり、テスト数が少ないと高コストになります。それからIVDとLDTが混在しています。これは先ほど申しましたように、ヒト遺伝子検査はほとんどLDTでの状況です。質保証に関しては、希少疾患のDNA標準品が非常に入手が難しい。あとの、専門的な知識を求められる解析結果がいっぱい出るようになってきました。これはNGS導入によってこれからもっと出てくるだろうと思います。それは のように、人材の育成をどうしていくかというので、ただデータを読むだけではとても対応できないような状況になりつつあるということです。

2.の所は最も私が申し上げたいことで、2.の(2)の、遺伝子関連検査の全体の大きな枠組みについては、初期の頃にこの委員会で申し上げましたように、前提として人に結果を戻す場合が重要となります。この「結果を」というのがちょっと抜けておりますので、足していただきたいと思います。「人に結果を戻す遺伝子関連検査の質保証体制を構築する」ということが、基本的に最も重要であろうと考えております。これは医療機関であろうが医療機関外であろうが、今後の話で出てきますDTCであろうが全く同じではないかという前提で考える必要があるのではないかと考えております。

読ませていただきます。人(体)由来試料を用いてゲノム解析・検査を行った結果を人に戻す際には、その人とは患者とか治験の被検者、健常人、健常人という研究協力者、市民・消費者全てがかかります。それから結果を戻す際には医師を介するか介さないかは問わない。それらの結果の質が保証されなければならない。また、得られた結果によって、差別があってはいけないという考え方が必要ではないかと思います。質の保証というのは、分析的妥当性と科学的根拠が重要でして、この科学的根拠は臨床的妥当性、臨床的有用性が入るものだと思っております。また、それら进行评估するような新しい体制を、例えば日本医学会の中に作っていただくとかする必要はないかと思っております。

それに関しましては、1月27日に日本再興戦略の改定版2015で出ていましたけれども、消費者に関する、消費者直販型の遺伝子検査に関しても科学的根

拠に基づいた情報提供が必要であると。そうすると科学的根拠を評価することが求められています。それからタスクフォースの11月17日の資料2p 8でゲノム医療の現状ということで、2 .複数の遺伝子が原因の一因となる疾患(いわゆる生活習慣病)は研究段階にあるという評価が出ています。これは逆に言うと、研究をもっと進めなければいけないということにもなります。この分野を実用化していくために、さらにDTC遺伝子検査の科学的根拠を評価するためにも何らかの仕組みが今後必要ではないかと思いますが、これを最も申し上げたいこととして御紹介させていただきました。以上です。

福井座長

ありがとうございます。宮地委員から御説明をお願いします。

宮地委員

東海大学の宮地です。先ほどから御紹介がございませぬ日本臨床検査標準協議会の遺伝子関連検査標準化専門委員会の委員長の立場としても、そこでの活動の成果を踏まえて「遺伝子関連検査における品質保証の課題と取り組み」というタイトルで資料をまとめさせていただきました。

まず背景の知識としまして、「国内外の遺伝子関連検査の標準化活動」で、左上に海外動向、右下に日本での国内動向の標準活動を示しております。四角で囲んだ所が、日本臨床検査標準協議会、JCCLSの活動又は貢献による所です。左下から見ていきますと、先ほど医療関連サービス室長から御紹介がありました、OECDのガイドライン、すなわち分子遺伝子学的検査の質保証をOECDの加盟国がガイドラインとして取決めをするということで、2006年にドラフトが出ました。そこから約10年間、遺伝子関連検査の日本の現状の課題、整理とその解決のための標準化のガイドライン等を作っていました。現状を遺伝子関連検査マップという形でまとめて、そこに基ついて、まず一番重要な検査の質を左右するであろう検体の品質を確保するため、検体品質管理マニュアル暫定版(2009年)を作り、そこにエビデンスを加えて、2011年にその検体のマニュアルの承認文書を作っております

一方その間、2008年にファーマコゲノミクス検査が保険収載をされたことをきっかけに、具体的にはUGT1A1ですけれども、ファーマコゲノミクス検査運用指針、すなわち生殖細胞系列に関わるものについての運用指針を作り、3回ほど改定しております。

左側の海外動向に戻りますが、実はISO 15189の2012年版が目下運用されています。一方、その前の2008年バージョン、ここには遺伝学的検査についてスコープとしてカバーしていなかったということで、そこを取り込むために長い間議論を重ねまして、2012年版に第3版として発行した所です。これはスコープとして遺伝学的検査を含めてカバーしています。その間、実は遺

伝子を取り込むというときに、2005年と思いますが、日本からISO 15189のジェネティックバージョンの文書規格提案をしたのですが、15189自体に最終的に取り込むことになりました。その間、遺伝学的検査の質を確保するためのCDCのガイドラインが2009年、それから品質マネジメントを取り込んだCLSIのガイドラインが2012年版、更にはCDCからNGSのガイドライン、それからCAPからNGSのガイドラインが2014年に出て、新しい技術の品質確保をするための数多くの指針が技術の進歩に呼応して出ております。

一方右側で、日本で今何を行っているかということ、1つは次世代シーケンサーを含めたマルチプレックスの時代ですので、2014年にISO 15189を作成しているISO/TC212技術委員会に日本からマルチプレックスの規格文書提案をしております。それから日本版ベストプラクティスガイドラインの内容がなかなか普及しないことを踏まえて、どう使っていっていいのかを解説した解説版を今年作成しまして、来月にでも公表、出版する予定になっています。

後でも御紹介しますが、一番上に日本のISO 15189の認定プログラムにおいて、まだ十分整備されていない部分がありまして、その点については先ほども少し御紹介しました、遺伝子又は新しい技術に対するガイダンス文書の提案を今準備しているところです。

次のページを御覧ください。これが現在の日本におけるISO 15189の検査室の認定の現状と課題及び今後の対応です。真ん中の水色で囲んでいる所が、JCCLS、JABの共同の認定プログラムとして運用されているところです。その対象は保険診療かつ薬事承認を対象としております。すなわち一般的臨床検査項目です。一方、この15189には、先ほど御紹介したとおり、2012年版に遺伝学検査がスコープとして導入されております。それを踏まえてだと思えますが、臨床研究中核病院は目的として国際レベルの臨床研究や医師主導の臨床治験を行うという意味で、ISO 15189による検査室の認定を施設要件に入れているわけです。しかしながら、現状の認定プログラムでは一般臨床検査項目しか対象にしておりません。

一方、右側の上になりますが、今の重要な課題として、保険診療外また非薬事承認のものを使った検査が、既に保険の診療の枠組みの中においても微生物検査の培養検査とか、遺伝子検査を含めて、LDTなどで実施されており、また、これから開発を進めていかなければいけないコンパニオン診断、遺伝学的検査、新規技術、新規バイオマーカーを使った臨床研究や臨床治験に対しては、今の認定プログラムはカバーしていないという状況です。認定プログラムを走らせるには何が必要かということ、既に国際標準規格はあるのですけれども、導入規格、これは22869というISOの規格がありますが、新しい技術、遺伝子に対応する導入規格として、新たなものが重要です。それから、

CLSIのGP26といったような、品質マネジメントの導入をするときの参考規格が必要です。それから、日本においてはRM300:2014年と言って認定プログラムを動かしたときの認定基準を規定したガイダンス文書が作成されておりますが、必要なものはピンクで作った所で、導入規格としての新規格、新しい分野に対して必要になりますので、これは日本で今提案を準備中です。それに基づいた新しいガイド、新しいプログラムの作成が必要です。更に問題なのが審査員の養成が非常に遅れており、遺伝子かつ品質マネジメント等に精通した技術審査員の養成というものも必要とされるところです。

続きまして、新しい検査を研究から実用化、それから患者さん診療に継続して利用していくためには、やはり保険診療の中にどう取り込んでいくかということが必要です。それに対する案を日本臨床検査標準協議会JCCLSのほうで作らせていただいておりますが、今までの保険診療というのは、検査について製品、物として扱ってきています。一方、我々の提案は、今後は、物だけではなくて検査全体のサービスの質という観点から評価を頂いて、それに基づいて保検償還を考えていく必要があるだろうと。製品に関しては、今まで製品の品質管理や品質保証という概念ではしっかり評価をされていたわけです。現時点では測定性能の評価ですけれども、更には標準物質またはコントロールを使用して、いわゆるベストプラクティスガイドラインに記述されている質保証システムの1つですけれども、もう一つは特に遺伝子又は遺伝学的検査においては、様々な検体を用いることが出来て、検体の質が結果を左右するという観点から、今まで保険の診療の対象としていなかった測定前のプロセスにも、やはり物として評価する上でも、そういう仕組みが入っているかどうかを評価する必要があると考えています。

保険償還は今までの個別の項目点数を継続するとして、対象例としては簡素で正確な測定ができる、試薬キットがある、また自動測定で薬事承認が検査されたものがあり、その考え方は今までの枠組みの延長になると思います。

一方、右側の「検査サービス」においては、検査品質のマネジメントと更なる技術的要求事項を満たすという観点で、ベストプラクティスガイドラインの4つのベストプラクティスを確保しているかどうか、こういうところを評価していただければと思います。その保険償還としては検体検査管理加算等の施設加算を提唱してきましたが、今回の保険診療報酬改定で4月からISO 15189に基づく施設認定を取得していることによって、国際標準検査管理加算が新設されましたので、一步前進したところです。「検査サービス」の対象例としては、検査そのものが複雑であり、技術・知識、教育トレーニング、解釈・判断を必要とするもので、薬事未承認検査であっても、また新しい検査として遺伝学的検査であっても、そういうものをサービスの観点で質が確

保されていれば評価を頂きたいということです。

次のページは、同じような観点で、左側にファーマコゲノミクス検査、自由診療、健診、DTC、個人識別、臨床治験と挙げましたが、このサービスの品質の評価をする場合と、少なくとも努力目標として情報公開をしていただきたいということに分けさせていただいております。左側は今までの品質、製品に基づく自由診療であったり、健診であったり、DTCである場合、これは情報公開を少なくともしていただきたい。一方、右側はサービスの品質の評価に基づいて、例えば自由診療、健診、DTCで単一遺伝子疾患の確定、発症前、保因者、出生前の検査を実施する場合には、少なくともサービスとしてまず最低限、登録衛生検査所登録をしていただくと同時にISO 15189又は17025に基づく施設認定が必要と考えます。このISO 15189の規格は遺伝学的検査をカバーしておりますが、認定プログラムはまだカバーしておりません。現時点ではそのたたき台となりましたISO 17025が現時点では、緊急の場合には、第三者認定において必要かと思えます。個人識別、親子鑑定や移植、臨床治験でも同様の考え方です。

続いて、このベストプラクティスの4つの柱が現状どうなっているか。それから課題と進行中の作業について御紹介します。質保証のシステムについては、15189の2012版に遺伝学的検査がスコープとして入りました。また日本においては臨床研究中核病院の要件となっております。課題として、一般病院でこの第三者認定の受審は任意です。医療保険制度上の規制はなく、28年度から国際標準検査管理加算という形でインセンティブは付いておりますが、強制（マンドトリー）ではありません。進行中のものとしては、JCCLSのガイドラインの解説版を作り啓発に努めているところです。また15189の遺伝子版を導入するためのガイダンスの作成、又はそれに基づくプログラム、この作業をJCCLS、JMAC（日本バイオチップコンソーシアム）、JABと共同で今進めています。

2番目の施設技能試験ですけれども、日本においてはCAP外部精度管理調査を利用することが可能です。また登録衛生検査所でCAP認定を取得している所はそのサーベイに参加することが義務化されております。

一方課題としては、我が国で利用可能なサーベイ項目が少なく利用困難です。その理由として、海外には主にコウカシアンに多い単一遺伝子疾患の遺伝学的検査のサーベイがCAPで提供されておりますが、日本人特有なものはありませんし、逆に海外で多いものは日本に少ない。それから高額な参加費とインセンティブがないというところで、参加施設が非常に少ないです。そこで問題点を整理した上で日本版のEQAの検討を進めております。また、様々なコントロールや標準物質を提供するGetRMがCDCにありまして、日本版のGetRM、

様々な日本独自のEQAプログラムの設置が必要との認識のもと、その参加価格もリーズナブルなものを作ろうということでJCCLS、日本遺伝子診療学会、理研、産総研と共同で今準備を進めているところです。

3番の結果の報告の質です。これはJCCLSのガイドライン、日本医学会ガイドライン等にその記載事項に関する要件等について記述があります。しかし国としての制度や要求事項がないということと、専門家のリクルートという点では、非常に課題を今抱えています。進行中のものとしてはJCCLSガイドラインの解説版で、国際的な表記方法の具体例を3つの検査カテゴリーについて解説し、例を提示して啓発に努めているところです。ここは資質評価と連動が必要だろうと考えています。 の検査施設要員の教育と訓練の基準、様々な測定者の制度がありますが、これも測定者指導監督者の資質評価は国としての制度や要求事項がありません。このように各学術団体のボランタリーな活動に基づいて全国的に断片的に利用されているところです。

最後に現状を踏まえて、研究検査、先進医療、保険診療における実施体制に関して、中間目標、最終目標という形でシェーマを作らせていただいています。今現在、遺伝学的検査及びコンパニオン診断を行っているのが、上の段に左から研究検査、先進医療、保険診療という流れで示しましたが、研究室から検査室又は臨床検査室や登録検査所に移行していく上で、一番上の現在は、保険診療報酬の評価は検査項目プラス薬事承認と検査診断薬が原則です。しかしこれからは検査サービスという概念で、検査診断薬が薬事承認されている場合もされていないものも含めて、検査サービスという観点で、質確保に基づく評価、審査を行っていただいて、研究検査から先進医療、保険診療において最低限、患者さんに診療報告をする場合は、機関の登録審査、続いて先進医療においては先進医療審査となりますし、保険医療に移行する場合の移行審査、それから保検償還審査という形で進んでいく上で、概念として品質管理、品質保証、品質マネジメント、更には技術的要求事項を加えていく。品質マネジメントはいわゆる認証(Certification)ということで、ISOでいうと9001になります。技術的要求事項まで満たせば認定(Accreditation)です。全体としては登録(Registration)や認可(Licensing)という形でカバーが必要ということで、中間目標の第一歩として国際標準検査管理加算が今回新設されまして保検償還されることになりましたので、一歩、中間目標に今向かっているところです。以上、資料提供と報告です。

福井座長

ありがとうございました。それでは最後になりましたが、藤原委員から説明をお願いいたします。

藤原委員

国立がん研究センターの藤原です。私は内保連の悪性腫瘍関連委員会の委員長と臨床腫瘍学会の理事で、保険委員会の委員長も務めておりますので、国民皆保険の観点から、このゲノム情報に基づく医療の実施に向けての課題をお話したいと思います。

1ページ目、ここだけにほとんどの問題点を集約しております。私はこの会の第1回から申し上げていますが、本タスクフォースの議論は、特に先ほどの調査でもありましたが、日本の中で体細胞遺伝子変異の診断が既に4万件近く行われているにもかかわらず、遺伝学系検査、ジャームライン(Germ-Line)に関する検査の議論、あるいは研究に関する議論は、いろいろな所でされているのですが、4万件を受けているがんの患者さんの診療にどうゲノム情報を生かすかという議論が全く欠如しているので、それについてお話したいと思います。

1つ目です。これも現状で困っている話をしているのですが、下線の所を御覧ください。海外で検査は実施され結果だけ日本に戻す場合、これはがんの遺伝子検査では多数行われています。私は乳がんの専門ですが、既に日本人の患者さんは、1回当たりの検査で大体30万や40万ほどのお金を払って海外に検査を出して、その結果を基に治療方針を決定することは広く行われておりますが、それに関しての保険償還は全く考えられておりません。

さらに、今日、薬機法の話をしているとされていますが、こういう海外で検査が実施されている実態は非常に広く行われている。つまり、日本に特許がない遺伝子検査は多数あり、日本がゲノム医療の中で、非常に実用化に遅れてきたという背景もあるのですが、そのために海外でしか検査ができない品目がたくさんあるのです。それに対して中医協あるいは保険の支払側は、海外でやった検査について保険を払うのかという議論はどこでもされていませんが、必ず2年後の診療報酬改定ではぶち当たる課題ですので、そこを早めに考えていただきたいというのが1点目です。

それから2つ目、これは先ほど宮地先生もずっとおっしゃられたところとも関連しますが、あるいは審査管理課のほうでも少し触れていましたが、薬機法でプログラム医療機器を始め、様々な新しいタイプの承認の手法が導入されました。しかしながら、先ほどから申し上げているように既に4万件、あるいは保険外でも7,000件、1万件近いがんの体細胞遺伝子変異の診断をしている品目について、今から国内開発をして、1年掛けて承認審査をして、それを保険診療に導入する余裕があるのでしょうかというのが、この問題点です。

さらに現状の保険、日本の薬価は海外に比べて安いというメリットはあるのですが、先ほども申し上げたように海外に体外診断薬のメーカーが多い中

で、安い薬価をわざわざ取得するために、日本の薬機法の承認を取得しに来る海外メーカーが本当にあるのでしょうか。現実には今の状況で、自由診療あるいは個別にお金を払って検査を受けている事例が多数あるわけです。そういう中で別に海外の診断薬メーカーが金を払って日本で臨床試験をやって、薬事承認申請するはずがないと私は思います。

さらに現行のIVD等の体外診断薬の承認の仕組みでは、先発品と後発品の時間差がほとんどないので、先発メーカーに関してのメリットがほとんどないと思いますので、それも企業の開発についてのマインドにマイナスになっている。したがって、このIVDラグ、コンパニオン診断薬ラグというのは既に発生しているにもかかわらず、放置しているという姿勢は、やはり問題ではないかと思います。今からやるのではなしに、今、既に発生している数万人の人たちのがんの体細胞遺伝子変異の検査を、どう保険で面倒見ていくのかということをお早急に考えていただきたいと思います。

次に、前回の会議で健康局のほうから、がんの患者の遺伝子診断の日常診療への導入のために、都道府県がん拠点にがん患者のための遺伝カウンセリングなどの仕組みを導入するといったような話をしていましたが、現行の保険医療システムではがん患者とその家族に対する遺伝子カウンセリング料は保険償還できないのです。では我々は無料でやればいいのかということころは、誰も議論されていませんでした。

さらに問題なのは、認定遺伝カウンセラーや臨床遺伝専門医の方々が頑張っているのですが、がんの治療に精通している認定遺伝カウンセラーあるいは臨床遺伝専門医は非常に少ない。こういう中で、そういう方々を、これからどう養成していくのか考えていただきたいです。

もう一つ、体細胞遺伝子変異を基に分子標的薬の治療をするという、がん治療の専門家ですが、私が所属している臨床腫瘍学会もがん薬物治療専門医を出していますが、彼らに対してモレキュラーバイオロジーをトレーニングして、その結果をどう解釈するかというようなことの教育も考えていかなければいけないと思います。つまり、認定遺伝カウンセラーや臨床遺伝子専門医だけで、体細胞遺伝子変異に伴う個別化医療の実現を担わせるのは酷だということです。

最後ですが、これも宮地先生が先ほどおっしゃっていた薬機法承認と保険償還の齟齬があります。このD006-4やD004-2というのは診療報酬上の番号ですが、先ほど保険局のほうから、平成28年度の診療報酬改定で遺伝学的検査、ジャームラインの検査の多くについて、保険償還をしますとおっしゃっていましたが、そこに乗っている遺伝子検査は全て、薬機法承認された体外診断薬では多分ないと思います。現行の各種遺伝子、遺伝学的検査のところは、

ほとんどIVDはありません。そういう環境の中で多数の遺伝子診断にもとづく診療を行なうには、先ほど宮地先生がおっしゃったように、プロセスあるいは技術としてこの診断の手法を保険償還する方法をとらない限り、多分、解決しないと思います。では、その際にLDTという各アカデミアは独自にやっている検査について、その品質担保をどうするのかというところは非常に大事になると思います。

ただし、ここで大事なのは、先ほども少し途中で申し上げましたが、特許の問題です。例えば、アメリカの医療機関は自分たちのラボで遺伝子解析する際には、その特許を持っているホルダーにロイヤリティーを払うと聞いています。しかし、日本の医療機関に関しては、その遺伝子変異の特許をどこが持っているかというのは、誰も考えていないのが現状ですし、がんによる領域で言えば、幾つかの遺伝子について勝手に遺伝子検査をしている大学に、その特許ホルダーから警告状が来たという実例もあります。そういうことを考えずに、これから進めていくことになるかと非常に危険だろうと思います。

2ページ目は、FDAの規制が強化されていることの紹介で、右側のほうはLDT、つまりアカデミアがやっている検査ですが、これまではCMSというFDAとは別の官庁が所管していた検査についてもFDAが規制の強化に乗り出そうとしているドラフトガイダンスが2014年に出たことの紹介です。

次のページは、オバマ政権の前の民主党政権時代に、マルチプレックス遺伝子検査をFDAでも承認しようかという流れがあって、ガイダンスが出たのですが、政権が共和党から民主党に代わってから、これがドラフトのままで収まっているので、政治的な思わくも、こういうガイダンスの発出には関わっているのでしょうかという話です。

4ページ目は、NICEと左側に書いてありますが、英国の費用対効果を判定する有名な機関ですが、ここはがんに関する体細胞遺伝子の発現量を見る検査キットについて、保険償還をしると言っているのですが、しかし、日本では承認されていない、あるいは保険も通っていない現状があるという、IVDラグの典型的実例を紹介いたしました。

最後はフランスの実例です。例えば、がんの患者さんは年間に数十万人いらっしゃいますが、フランスでは国策として全国に30ほどの医療機関をISO15189を取得した上で、がん遺伝子検査を無料でやるという仕組みを国の経費で導入しています。これが解決策としては考えられる1つの手段ですが、その際に各種委員のお話にもありましたが、ISOの取得が課題です。私どもの病院も取得していますが、初期費用が700万円近くで、年間の維持費が100万~200万円掛かっているところを、診療報酬改定微増の中で、急性期病院は赤字体質の中で、どうやってこの経費を捻出していくのかというのも疑問に思

う点です。以上です。

福井座長

ありがとうございました。事務局からの資料及び4名の委員から御提出いただいた資料について、一通り御説明いただきました。相互に関連するいろいろな内容がありますが、まず資料1「ゲノム医療の推進に係る検討の進め方」について御議論いただければと思います。御質問、御意見等ありましたら、よろしく申し上げます。

堤委員

この資料の10ページと12ページで、難病の遺伝学的検査について記載されております。この中の10ページに、ハンチントン舞踏病と書かれており、実はこれが保険収載されたとき以来、「舞踏」という言葉を取ってほしいような御意見をたくさん聞いております。今回、実は11ページでは、ハンチントン病と書いていただけだったので、非常に有り難いと言いますか、私自身もずっと気になってはいたのですが、この病名を見直していただけたのがすごく良かったと思っております。これについてはハンチントン病のネットワーク等を運営している武藤先生のほうが適切なコメントをできたと思いますが、この病名の見直しはすごく大事なことだったと思えました。これは1点、感想だけです。あとは御礼です。

藤原委員

審査管理課から示していただいた4ページの図ですが、薬機法からNGSを承認していくという流れは非常にいい点だと思います。2月号のNature Biotechnologyにも、PMDAのほうから、コンパニオン診断に対するこれからの考え方や、遺伝子の承認の審査の考え方などをきちんと世界に発信していただいているので、非常に世界との整合性が取れていいと思います。

ただ、このポンチ絵で一番気になるのが、一番下の「対象とする遺伝子変異等に臨床意義が認められるかどうか」です。これは体外診断薬の承認のときに一番難しい点だと思いますが、臨床的意義と私ども医者が聞くと、それはランダム化比較試験として大きな比較試験が行われて、その意義が検証されていることが一番エビデンスレベルが高いのですが、遺伝学的検査あるいは遺伝子検査について、ランダム化比較試験でその意義が従来の病理学的な診断や生理学的な診断に基づいて診療するよりも、この遺伝子検査に基づいて診療するほうが予後が良いとか副作用が少ないという比較試験のデータというものは、まだ、ありません。ですから、承認する時点でそこまで求めていたら、多分承認にはならないです。それをどのように考えられるか。

例えばアメリカでOncotypeDXやMammaPrintという非常に広く使われている体遺伝子の発現量をチェックするキットがありますが、Oncotype Dxを巡って

は6,000人ぐらいの大規模な比較試験が今行われていますし、MammaPrintはミンドアクトというEORTC、ヨーロッパの公的な団体がサポートしている所で、やはり3,000人規模のランダム比較試験が今、進行中で、この1年以内に結果が出て、遺伝子変異に基づく医療が適切かどうかという判定の白黒はそこで付くのですが、それよりも前に各国は既に保険償還しているのです。

ですから、この薬機法の臨床意義の運用の仕方によっては、いつまでたっても承認できないというスタンスもあるし、もう少しサロゲートで簡単に承認するという姿勢にするのか、その辺を少しお伺いしたいです。

厚生労働省機部医療機器・再生医療等製品担当参事官

御質問ありがとうございます。正しく、どこまでやったら承認できるのか、おっしゃるとおりだと思います。その点については藤原委員の御発言も含めて、今後どのレベルまでやったらいいのかという中で、十分やっていきたいと思えます。

1つ参考になるのが、資料の7ページに、ちょうど保険局のほうで出しているだけで、「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」の中で、一応、私どもが言っている分析性能と臨床意義のお話と類似のことがいろいろ書いています。学会でもどういうレベルまでやられていけば臨床的妥当性・有用性があると言えるのかということ、いろいろ議論があると思えますので、これらも含めて参考にさせていただいて、外国の状況も含めて、適切などころでやっていきたいと思えます。

辻委員

今のことにも関連するのですが、資料の訂正をしていただいたほうがいいのではないかと私が思う所が1か所あります。その理由は後から述べますが、資料1の2ページ目、上のほうに矢印ですっと書いていて、最後に「結果を踏まえた治療」と書いていますが、「治療」という言葉ではなくて、「診療」などの言葉にさせていただいたほうがいいと思うのです。今の臨床的意義にも関連しますが、日本医学会のガイドラインが参考資料として7ページの左下の「臨床的有用性」という項目があります。「今後の見通しについての情報が得られたり」という言葉が書いてあり、その後「適切な予防法や治療法」と書いてあるわけです。ですから、遺伝子検査による診断は、診断を確定すること自体に意義があると、まずあるわけです。その上で疾患によっては適切な予防法、治療法とつながるわけです。

ですから藤原委員がおっしゃったように、ランダム化比較試験でもって、何か治療法の選択に有用性があるという証明がないと、有用性とは認めないということでは、ちょっと話にならないと私は思います。診断を確定できるということ自体に大きな臨床的意義があるということで、治療につながるか

ら意義があるという割切り方は絶対にしないほうがいいわけです。ですから、そういう意味でさっきの「治療」という言葉を「診療」という言葉に替えていただくのが適切ではないかというのが1つです。

2つ目のコメントですが、私は決してブレーキを踏むつもりはないのですが、4ページに薬機法上の取扱いということが書かれています。現在、ここにいらっしゃる方々は、NGSを使うと何でも分かると思っていらっしゃるのではないかと思います。ところが今のNGSというのは、一定の頻度でエラーが出ます。ですから間違っ、フォールスポジティブというのは必ず一定の頻度で出てくるというのが1つあります。

それからもう1つは、典型的な装置は100塩基、150塩基という短い配列しか読めないで、実はそれで検出ができない変異というのは、実を言うと幾らでもあるのです。ですから、品質管理という意味ではNGSの装置としての標準的な性能が出ているかどうかという品質管理は当然必要なわけですが、それを行ったとしても、実は検出ができない変異というのはかなりあるということ。それから、フォールスポジティブというエラーも必ずあるので、そこは別の形で対処しなければいけないことがあります。つまり、それほど精度の高い装置ではないことを理解した上で、一定の頻度でエラーがある。あるいは一定の頻度で検出ができない変異があることも理解した上で、認承していく必要があると思います。

ですからゲノムというのは読んだら何でも分かりますと安直に絶対に思わないほうがよく、分かるのは一部で、一部は分からないと。ただし有用性はあって、そういう限界を十分に理解した上で活用する。それをももちろん医療の中で実用化していくことは必要なことですが、過信しないほうがいいと思います。

厚生労働省機部医療機器・再生医療等製品担当参事官

いろいろなコメントを頂き、ありがとうございました。今の先生のお話に関しては、正しくそういうことを明らかにして、お使いになる方にきちんと情報を伝達することには薬事承認の意義があり、いわゆる自社担保でやっているのではなく、第三者評価を入れてメーカーの品質マネジメント周知をきちんとしているのか、製品としての性能が十分なのか、また臨床意義も一定の臨床意義が認められるのか、これらを確認させていただいて、今、先生がおっしゃられた検査の限界やエラーが出ることなどを、きちんと使われる方に伝達するために添付文書にどのようなことを書くのか、またメーカーとして使用者にどのようなことを情報伝達すべきなのか。それらをきちんと決めて承認いたしますので、正しくそれらを肝に入れて、やっていきたいと思えます。

小森委員

1点、感想と確認です。全般的な第三者評価、また薬機法に基づく規制が妥当に行われるというプレゼンテーションをしていただいたことについては、基本的に賛同したい、有り難いことだと思っております。先ほど治療の観点について辻委員の御質問が大変的確だと思っていて、私も賛同したいと思います。

確認は8ページの中医協総-1ですが、(改)と書いてあるように保険機関に求める要件は12月11日の中医協に出された資料とは少し変わっているわけですが、これが新しい考え方と理解してよろしいのでしょうか。

厚生労働省眞鍋企画官

医療課の企画官です。新しいというよりは、一部反映しておりますのは、ISOの項目について記載を少し省いておりますが、考え方について、ちょうど今、告示通知で示しているところですので、中医協でお示したものが私どもの考え方です。今日は概略と思い、専門的な所を省いたものを持ってきておりました。以上です。

小森委員

8ページの保険医療機関に求める要件、判定を行う責任者の部分の記載が少し変わっていますので、それは議論を踏まえてバージョンアップされていると理解でよろしいのでしょうか。

厚生労働省眞鍋企画官

この場に出すものとして、バージョンアップしたものを出させていただきます。

武藤委員

話が審査課のほうに戻ってしまうのですが、コメントでお願いしたいのが、1つは再生医療等製品の審査をするに当たってどうするかということで、PMDAさんのほうで条件付きの承認や期限付きの承認制度などを御考案いただいたと思うのですね。多分NGSも現在はこういういろいろな問題がありますが、多分どんどん変わっていきますし、診断法や薬剤の選択もどんどん変わっていきますので、できればそういう視点で早めの承認で、その代わりに報告を待つみたいな形を是非取っていただきたいというお願いです。

あとはコメントとしては、難病法のお陰でいろいろと入ったのは本当に良かったのですが、やはり最大の問題であるがんのことで、藤原先生がおっしゃったとおりなのですが、これは是非、いつ、どういう形で保険収載していくのかというビジョンや現在の議論の動向など、どなたかお分かりだったら教えていただきたいくらい、ちょっと遅過ぎると思いました。以上です。

福井座長

遺伝カウンセリングについて、高田委員からよろしくお願いします。

高田委員

そちらですか。

福井座長

これを含め、ほかのことでも結構です。

高田委員

分かりました。まず資料1の4ページ目、「DNAシーケンスを用いた遺伝子検査システムの例」ということで、の1つ目で非常にいい表現をしてくださっているのですが、その下に「疾病の罹患リスクの判定を目的とするもの」、これは発表いただいているときに、こういったものも医療として薬機法の中で管理していくことが必要になってくるだろうということを、明確に言っていることは極めて重要であるということ。

それから堤委員が提出した参考資料の中で最後におっしゃっていた、4ページ目の2番、今後の体制について(2)新たな枠組みの検討。人に戻す遺伝子関連検査の質保証体制を構築する。ここで2行目に「医師を介するか介さないかは問わない」等々のことが書かれております。実は前回の会議のときに、私のほうから参考資料を提出させていただきましたが、時間の都合もあったと思うのですが、一切触れることなく終わってしまったので、それは人類遺伝学会がパブリックに意見表明をしたのを2件、それから日本医学会として遺伝子検査に関するビジネスに関する提言を出したという、これは公的なプレゼンスですので、やはり触れないままに終わってしまうのは非常に。ここにいる武藤委員などもそのときには非常に貢献してくださっているので、それは今一度どこかで皆さんにお読みいただけるような機会の場を設けていただけるといいと思います。

何が言いたいかというと、今、例えば皆さんの頭の中で想定していただきたい。一番左側に保険診療があります。一番右側に例えばDTCの遺伝子検査ビジネスがあるとしますと、その間というのは今後、日々近付いていくのですね。これは必然だと思っています。保険診療の隣に先ほど言ったLDTやIVDなどの非保険診療の遺伝子診断、遺伝学的検査、それから、その隣には先制医療や人間ドックなどの予防医学的なものが入ってきます。これが、どんどん未発症の人が患者であるということが診断できるような時代が来て、そしてそれが保険診療の範疇に入っていかなざるを得なくなると思います。そうなってくると、そこも保険診療のターゲットに入ってくるわけですね。

それと、今度は右側の、今ジーバス(GWAS)によってやられているような、いい加減なというか、精度の低い検査が徐々に前向きコホートから出てくるようなデータを基にしたより精度の高い検査で、それがだんだん正確性をも

って提示できるようなビジネスが実用化されていく時代が来ます。そうなる
と区別していけなくなるのですね。そうやってきたときに、前回の医師法で
ある、医療である、医療でないという概念で括っていくと、どこかでマージ
したときにそれを区別することができなくなると思います。ですから、遺
伝学的検査はという持ちようで、きちんとした規制ないしその枠組みづくり
をしていくというのは。

この全体の今日の説明自体は非常に素晴らしいものであると思いますし、
議論の内容もしっかりとした体制を作っていくという趣旨に満ち溢れてい
ると思います。そこで医療と非医療とを切り分けることは、前回もお話しま
したが、アメリカやヨーロッパでは、そういう切り分けをしていませんので、
やはりそこは改めて、まず医療からという思想が出た段階で、それはダブル
スタンダード化の道を歩むことにつながると私は考えます。そこをやはり十
分に御理解した上で、議論を進めていく体勢を取っていただくのがいいので
はないかと。それが資料1の一番最初のページの、問題点の論点の御意見とい
う所にも全く入ってなくて、「全体」という所の一番最初に本来であれば
入れていただくべきものであったということをお伝えしたいと思う次第です。

それから、座長のほうから御指摘のありました遺伝カウンセリングについ
てですが、これは実は先生方に事前のレクでお配りした資料のときには、2ペ
ージ目の「ゲノム医療保険診療において提供するために必要な体制」という
所に、御記憶のある先生もおられるかもしれませんが、その直下に書いてあ
る、「遺伝カウンセリング」という文言が2か所ありますが、これは昨日の段
階では遺伝という言葉はなくて、カウンセリングだったのです。

ここはあえて訂正していただいたのですが、遺伝カウンセリングと心理カ
ウンセリングとは全く別のものであり、心理カウンセリングというのは精神
科医が行う場合においては保険診療で何らかの治療効果があるということで
保険点数に入っています。しかし、遺伝カウンセリングというのは、実際の
保険診療の中には組み込んでいるとはいえない状況にあります。その違いは
心理カウンセリングの場合は、本人が語って、そしてそれを治療者が話を聞
いて、聞いて聞いて聞き倒して、そして本人が自ら自覚して治っていくよう
な行為であることが多いわけです。ところが遺伝カウンセリングというのは、
そういう心理カウンセリングとは違って、きちんと情報等を提供し、選択肢
を提供し、そしてそれに伴って起こり得る予測される起結も提示して、その
一つ一つがぶち当たる壁についても一緒にサポートしていくという持ちよう
ですので、これは心理カウンセリングとは全く違うものですので、非常に特
殊な訓練というか養成を必要とする専門職です。

ですので、この検査の両側、入りの部分と出の部分、結果的には検査を受

けないという選択肢も十分に出てくるわけですので、そういったものも含めた診療体制というものを構築する必要があります。この遺伝学的検査というものを実施するにおいては、ここの部分までも含めた議論を、人材養成、保険適用、それから施設認定これらを含めて検討していく必要があるのではないかと思います。

それからもう一つ、最後に、横田委員が先ほど資料で提示していただいた遺伝学的検査の実態の数という4ページ目の一番最後で、感染症を除く遺伝学的検査を実施している施設という御報告を頂いたのですが、これが正に重要なポイントの裏打ちになると思うのです。実際に大学病院等の臨床検査部門で遺伝子検査をやっている施設は逆に少なく、感染症などはやっているのですが、いわゆる生殖細胞系列の遺伝学的検査というのは、実際は大学病院の検査室ではなくて、大学の各講座などで行われているわけです。

ですので、この統計に出てこない背景が実は大事で、そのLDTというものが保険診療の対象にもならない。それから質の保証も問われていない。そしてかつ、皆さん、ボランティアかつ自己出費で、研究費で行っているという体制によって、今の日本の遺伝医療が支えられている現状を修正していく必要があるであろうと言えらると思います。ありがとうございました。

堤委員

今、高田先生が最後におっしゃられたところの仕組みをどう作るかということこそが、その資料1の8ページの難病対策課で今、検討していただいている枠組みです。ですので研究室で実施されている遺伝学的検査が立ち行かなくなってしまうような形で、検討されているのだという認識であります。そんな感じでよろしいでしょうか。医療課さんのほうでコメントを頂いたほうがいいのか分かりませんが。

高田委員

私もそれに追加して、JCCLSのベストプラクティスガイドラインを、私、OECDに2007年に行って、その政策担当者とも会ってきて、このガイドライン作成には私がメインで関わらせていただいたのですが、その後、京大の小杉教授のほうで、いわゆるレアディジーズの検査の基準を、ただ厳しくしても、結局、大学の検査室はやめてしまうといけなないので、そこをどのようにやっていくかという議論はしたことがありますので、その辺も、もし参考にさせていただけたらいいのかなと思います。

福井座長

事務局どうぞ。

厚生労働省眞鍋企画官

医療課の企画官の眞鍋です。先ほどの堤委員からの御指摘ですが、これは8

ページのものが難病対策課が進めたものかどうかについては、すみませんが私では分からないところもあるのですが、まず、保険診療でどのようにこれを進めていくべきかということで御説明させていただきたいと思います。まずその前に、先ほど堤委員からハンチントン病の名前のことがありましたが、あれは私どもに謝意を頂きましたが、あれは難病法の改正に伴って変わったものですので、本来、健康局が受けるべきものだと思っておりますので、コメントさせていただきます。

それと、もう一つですが、先ほどからISOの話が出てきており、その資料も付ければ良かったと思っておりますが、今回、診療報酬改正でISOの認承基準を持っている所に関しては、検査の判断料に対して、1か月につき40点を加算するような配慮をしたところですので、算定回数が多い機関であれば、それなりに判断料に加算が付くのではないかと考えているところです。すみませんが、そこは前置きで話をさせていただきました。

がん患者の遺伝カウンセリングですが、実は今、診療報酬の中では平成20年に遺伝子カウンセリング加算というのがあります。ただ、これは、先天性の疾患が主な対象であり、確かに御指摘のとおり、私どもとしては、がんに関して対象としていないところです。ただ、この遺伝カウンセリングは、がんの患者さんに対してどのようなことが行われることが標準的なものなのか、あるいはその臨床的な意義とはどういうものなのか、それは通常の治療のインフォームドコンセントと何が違うのか、そういうことをきちんと我々としては中身で分けることができ、それが技術としてきちんと確立している、臨床的な意義があるとなった場合には保険適用されるものと思っております。

これは総論ですが、具体的に申し上げますと、例えば、私どもは2年に1回、診療報酬改定を行っているわけですが、医療技術としてはこのように通常の技術とは違う技術であって、こういう評価がふさわしいというようなことを受け付ける仕組みがありますので、そういう所で意見を出していただいて評価をさせていただくと。それはもちろん、その技術のみならず、有効性、普及性ということも必要ですし、あとは施策的な流れも必要なのだろうと思います。その施策的な流れを作るのが、このタスクフォースではないかと思っております。それらを加味して保険診療を収載していくかどうか検討されるということは、総論として申し上げておきたいと思っております。

辻委員

先ほど藤原委員がおっしゃったIVDラグの話は、非常に深刻な現状だと思うのです。ですから、それを具体的に実現するために何がネックかを、要するにゲノム医療実現のためのネックになっている項目は何かを、このタスクフォースで議論して、項目を全部洗い出して、その一つ一つはその後厚労省な

どで検討いただけるのだと思いますが、検討すべき課題とか、ネックになっているハードルは何かを、全部洗いざらい整理して、それに対する対応策を書くほうが良いと思うのです。

先ほどロイヤリティーの話が出ましたが、日本ではこの議論は余りされてきていないと思うのです。アメリカでは、BRCA1などについてはいろいろ大分変わってきているようですが、ロイヤリティーに関しては避けて通れないのだろうと思うのです。これはどう対応するということは、検討が必要なのだろうと思うのです。これまでは、たくさんの遺伝子にいろいろな特許が掛かっているのも現状ですから、そこを避けては通れないので、そこはどう解決するのか、あるいは全てロイヤリティーを払うのか、日本としても何かそういったルールを決めないとならないとも思います。検討すべき課題の1つと取り上げていただいたらいいのではないかと思います。以上です。

高田委員

先ほど保険診療の件で遺伝カウンセリング加算の件は、保険診療の医療政策を考えていく中で改善等を検討していきたいとおっしゃっていただいたので、すごく心強く思いました。

ここのタスクフォースで一つ一つの件について全部議論すべきかどうかは、難しいところもあるかもしれないのですが、1点、今の遺伝カウンセリングの保険診療の中に組み込まれているのは「遺伝カウンセリング加算」と言い、遺伝学的検査の、先ほどの藤原先生のおっしゃったD004の技術料ではなくて検査の中で加算されていると。しかも検査後に陽性だった場合に、報告するときに1回だけ加算できるというありようですが、遺伝カウンセリングは、そもそもやった上で検査を受けるかどうかを決めて、やらないという判断もあるわけです。

ですので、本来の遺伝カウンセリングの在り方は、結果を報告する前に、そもそも受ける受けないも自己決定するための支援ですので、もちろんどんないい加減なものでも全部それが申請できたら、保険医療の破綻につながるのによくないとは思いますが、今きっちり加算についても、それが申請できる施設の認定とかされているので、そういう中で遺伝カウンセリングを、今、内保連でもその検討は進んでいるのですが、非常に医師等の負担の大きな医療技術として、内科系の技術の中では、Aレースの人工呼吸器を付けるか付けないかの判断とか、そういうのと同様に非常に重い選択を迫るものであるということで、技術料の算定に入れようということで、そういう申請をしようという動きも出ているので、医療課におかれても、そういった遺伝カウンセリングの本質を御理解いただいて検討いただきたいと思います。

それは資料1の先ほどの一番最初にあったように、遺伝医療の中の遺伝学的

検査を行うに当たっては、遺伝カウンセリングは、その前後の両方を支える重要な行為ですので、そこが抜けていると、結局、医療として存立しない形になりますので、是非、御検討いただきたいと思います。

斎藤委員

私も遺伝カウンセリング学会の理事長をやっていますので、遺伝カウンセリングに関して一言申し上げますと、まず検査を受けるか受けないかということ、次世代シークエイサーで行う場合などは、外来で少なくともほぼ1時間ぐらひは掛かります。診療において1時間ぐらひ要していて、それが全くICとは異なって、家族に対する影響とか、インシデンタルファインディングスに関する取扱いとか、患者に対する、家族に対する非常に細やかなことを話し合うと、それがまず検査の前にやるわけです。ですから、そこを全くサービスで何もお金を掛けないというか、保険がカバーしないというのは、少し問題であろうと思います。

もう1点は、今回、指定難病をかなりたくさん保険収載されたのは非常にいいことだと思うのです。私どもも脊髄性筋萎縮症の遺伝子検査をやっていますが、私も後1年でリタイアしますが、リタイア後なくなってしまうのではないかと。実施する施設が、衛生検査所が引き受けていないものも多数あるのです。これだけあるものが実際に現場でやるときに、どこにオーダーしたらいいかわからないと。その専門家をネットで探して、そこに送ると、そういう現状があります。ですから、先ほど堤委員が4ページでその点について、患者数が多いことをおっしゃっていらっしゃいましたが、希少難病においては患者数は絶対に少ないです。そういった疾患に対して、きちんとした体制を企業が作っていくことは重要なことだと思います。よろしくお願いします。

福井座長

時間のことがあり、恐縮ですが、資料2の御意見を伺いたいと思いますが、10分程度延長させていただきたいと思います。資料2の「医療における遺伝子関連検査の品質・精度の確保」について、いかがですか。何か御意見・御質問等がありましたら、伺いたいと思います。

末松委員

これは時間の関係ですので、今お答えいただかなくてもいいと思うのですが、資料2の10ページの「検査施設要員の教育と訓練」という項目があります。非常にジェネラルな質問で恐縮ですが、現在、固まろうとしている専門医制度がありますが、その専門医制度の仕組みが、果たしてゲノム医療の実相を考えていく上で、技術が日進月歩でどんどん進んでいく観点から、フィジシャン・サイエンティストという人も養成しないと、なかなか厳しいと思うのです。

それで、専門医制度が特定の診療科の症例数を何例経験したかとか、そういう視点とか、手術のクオリティーとか、そういったものはいいいのですが、一方でそういったフィジシャン・サイエンティストという人の養成の視点とか、こういう臨床検査医学の人材が、今、本当にどれぐらい行く人がいるのかとか、あるいは臨床遺伝学が専門医制度の中でどういう位置づけにあるのかとか、考えていくと、結構厳しい状況があるのではないかと考えています。そこについては、タスクフォースの中で、結局、最後はその人の育成で、医師以外のコメディカルは、今日たくさん議論があったと思うのですが、特に医師の養成のやり方が本当にフィットするかどうかについても、視点の一部として加えていただきたいと思います。以上です。

高田委員

末松先生からの心強いお言葉を受けて、実は人類遺伝学会の教育委員会、教育推進委員会で、医師の養成における遺伝医学教育の提言を出しています。これは全国医学部長連絡会議とか、そういう所でも出して、文科省の医学教育課長にも提出しています。国家試験の要件の中に、そういったベーシックなものを入れていっていただくことは出してきてはいるのですが、それが現実に反映されている状況ではないので、タスクフォースの中でもそれを1つ文科省に提言していただくのは、いいことではないかと思えます。

藤原委員

今に関連して、遺伝学的検査という体細胞変異ではないジャームラインの変異に関することは、多分いろいろ臨床検査遺伝子専門医とかはやっていますが、先ほども申しましたが、これからマーケットというか一番ターゲットが多いのは、体細胞変異に基づく分子標的薬の投与というところなので、そういう従来型の遺伝カウンセリングとは違う遺伝子的な変異をどう解釈して患者に対応していくかというところは、旧来の臨床遺伝専門医だけではなくて、様々な専門学会のカリキュラム、あるいは文科省の医学教育カリキュラムもありますが、そういう中で個別化医療をどう位置づけて教育するのかをやらないと、底上げにならないと思いますので、是非、ソーマティックな変異を持つような方々の医師の教育がどうなるかも教えていただきたいと思います。

福井座長

体細胞変異については、人類遺伝学会では扱わないのでしょうか。

高田委員

私は理事長ではないのですが、一応、遺伝学的検査診断に関するガイドラインというフォーカスの中では、それも資料には入っていますが、メインはジャームラインということになっています。

堤委員

私が申し上げることではないかもしれませんが、そういう藤原先生と高田先生の御意見を受けてこそ、アカデミアの代表として日本医学会のような所に、1つのディスカッションができるプラットフォームを作っていたらよろしいのではないのでしょうか、というのが私の提案です。

辻委員

藤原委員の発言は、がんの診療において、非常に専門的知識が十分にある方々、人材が必要であるということだと思っておりますが、それは実はほかの病気もそうでして、難病であったとしても、それぞれの病気、患者をたくさん診ている、経験を豊富に持っている方が、診療上のディシジョンに一番重要なのです。ですから、いろいろな役割が必要で、ジェネラリストとしての全体が分かる方も必要だし、また、個々の疾患についてのスペシャリストが必要なのです。だから、そこをどう養成するかはとても大事なことで、今、がんは多分たくさん数があるから、医者あるいはコメディカルの方も多いのではないかと思っておりますが、逆に希少難病は絶滅危惧種みたいになってしまって、その病気を診療している人は日本にはいないとか、そういったことは出てくるので、そういったところの人材育成をどうするかは、全体として考えていったらいいと思うのです。

一般的な発言ですが、資料2に関しては、結局、具体的には企業が行う検査に関する品質・精度の確保をどうするかという方針と、医療機関の中で行うLDTの品質をどう確保するかということの2つに分かれるのだと思いますが、その両者について具体的なルールを決める必要があるのだと思うのです。それを具体化することが必須だと思います。

高田委員

短かく2点ほど。1つは、先ほど堤委員がおっしゃったアカデミアでというお話ですが、もしタスクフォースからの御意見と厚労省からの御意向があれば、不肖、私、メッセンジャーボーイとして、日本医学会の「遺伝子・健康・社会検討委員会」というのがあり、そこでいろいろなことを超えたフィールド検討がされて、提言も出してきていますので、そこを。それから、横倉会長、小森委員も日本医師会として来られているので、そことも話をつなげて、何らかの対応をとることを学会と医師会とで協力してやっていくことも、よろしければ伝えていきたいと思っております。

もう1つ、資料2については、今後の施策として、是非、記録としてお伝えしておきたいのは、聞いておいていただきたいのは、臨床検査技師法の衛生検査上の項目です。ここがルールを御説明いただいたように、衛生検査所というものの規定が諸外国は免許制なわけで、それで立入検査があったり、人

の資格の認定もあります。日本では、政令等々でいろいろがちがちにはして
くださっていますが、根本的なところが都道府県知事の登録制度なのです。
そうなので、ここは根本的なところから認定制度、免許制度を踏まえた法改
正も必要かどうかというところからの御議論の必要性があるかどうかを、御
検討いただきたいということです。

その中で実質的なところは、衛生検査所等の資格認定の具体的なリクワイ
アメントを検討していく方向で、人材養成も含めて議論を進めていただくと
よろしいのではないかと。私のほうで特に強調したいのは、遺伝カウンセラー
が非常に必要な状況ではないかと思うので、その免許制も含めた議論も検
討の中に入れていただくのがよろしいかと思えます。

小森委員

ありがとうございます。先ほどの堤委員の医学会に対するお話は、医学会
担当ですので、高久先生にはお伝えしたいと思えます。

私が少し問題視したのは、資料2に「医療における」と。先ほど高田委員も
御説明になったように、では医療とは何だということによって、これから遺
伝子の様々な技術の進歩によって非常に近付いてきますよね。したがって、
「医療における」とやってしまったときには、これは広い意味で捉えること
は、私は各委員と共有したいと思えます。その上で1ページですが、そうしま
すと、「医療機関、衛生検査所で」となっていますが、やはりここに「等」
を入れておく必要があるのだらうと思えます。医療機関、衛生検査所、特に
前回も指摘しましたが、臨床検査技師法に基づく法律という立て付けでこれ
から議論するのか、別に議論するのかということで、是非、事務局でも考え
ていただきたいと思えますが、では、それ以外のものはどうなのだというこ
とが、ここでは議論から抜けてしまいますので、そのことは時間がありません
ので、是非、これに終わらずにこのことを議論したいと思っています。

福井座長

医療以外のところについては、また日を改めてディスカッションしていただ
くことになっています。ほかにはいかがですか。そろそろ時間が過ぎてしま
って、本当に恐縮ですが。

鈴木委員

今日の議事次第とは直接関係ないのですが、以前、IT利活用法とか代理機
関の話があったのですが、それが何か医療に特化されたいというお話を
漏れ伝わって聞いていますが、次回以降、医療関係の特別法の議論、代理機
関のその後の構想など、進捗がありましたら、もし可能であれば参考資料か
何かで進捗の過程を教えていただければという要望です。

福井座長

事務局はよろしいですか。

厚生労働省椎葉科学課長

健康・医療戦略室と相談して検討します。

福井座長

ありがとうございます。そろそろ時間も5分ほどオーバーしてしまいました。本日は、たくさんの御意見を頂きまして、また次回、事務局にもいろいろデータの提出などもお願いすることがあるかと思いますが、引き続きこの議論を続けていきたいと思えます。これで本日の議事は終わりたいと思えますが、事務局から何かありますか。

厚生労働省椎葉科学課長

次回の日程ですが、3月11日(金)を予定しています。正式に決まり次第、委員の先生方には改めて開催場所を含めて御連絡を申し上げます。以上です。

福井座長

本日は、これで閉会とします。ありがとうございました。