

難病の遺伝子関連検査の実施体制等
の在り方について
(検討の視点と現状)

I. 難病の遺伝子関連検査の実施体制等の在り方について(論点)

【論点】

[難病の医療提供体制の在り方について (報告書)]

- (1)一定の質が担保された検査の実施体制の整備
- (2)カウンセリング体制の充実・強化

[ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について(意見とりまとめ)]

- (3)地域の医療機関から遺伝子関連検査を実施する医療機関に患者を紹介する仕組み
- (4)検査を実施する必要がある対象患者の絞り込みの手法の確立
- (5)遺伝子関連検査に係る品質・精度の確保
- (6)検査前後の説明の体制や手法の確立
- (7)難病等の診断に関する遺伝子関連検査の実施体制
- (8)有効な治療に繋げるためのゲノム情報解析に基づいた治療法の選択の推進
- (9)新規治療の開発についての研究を更に推進

* 上記論点は以下を受けて、難病対策委員会において引き続き検討すべき事項とされている。

○平成28年7月～10月

「第43～45回 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会」

○平成28年1月～7月

「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」

Ⅱ. 難病の遺伝子関連検査の実施体制等の在り方について① (検討の視点と現状)

- (1)一定の質が担保された検査の実施体制の整備
- (5)遺伝子関連検査に係る品質・精度の確保
- (7)難病等の診断に関する遺伝子関連検査の実施体制

検討の視点

- ・遺伝子関連検査については、その検査に係る品質・精度の確保が重要であること。
- ・難病は患者数の希少さから、遺伝子関連検査の実施件数はそれほど多くないこと。

現状

- ・遺伝子関連検査の精度管理については4団体(「日本小児科学会」、「日本神経学会」、「日本人類遺伝学会」、「日本衛生検査所協会」)から「遺伝学的検査の実施に関する指針」(平成28年4月1日)がとりまとめられている。
- ・疾患が希少であり検査数が少ないため、保険収載はされている項目についても衛生検査所が実施しているものは一部であり、大部分は医療機関や研究施設で行っているのが現状である。
- ・遺伝子関連検査を含めた検体検査の品質・精度管理については、社会保障審議会医療部会において医療法・臨床検査技師等に関する法律(臨検法)の改正を含めた検討を行っている。(参考1) 2

Ⅱ. 難病の遺伝子関連検査の実施体制等の在り方について② (検討の視点と現状)

- (2)カウンセリング体制の充実・強化
- (6)検査前後の説明の体制や手法の確立



検討の視点

- ・検査前の遺伝カウンセリングや、遺伝子診断の結果が難病患者やその家族に伝えられる時に、正確な医学的知見に基づく説明等が十分になされる必要があること。

現状

- ・臨床遺伝専門医は1301名(平成28年12月時点)、認定遺伝カウンセラーは205名(平成28年12月時点)が認定されている。
- ・都道府県の難病診療連携の拠点病院において、遺伝カウンセリングの実施体制を整備することとしている。

Ⅱ. 難病の遺伝子関連検査の実施体制等の在り方について③ (検討の視点と現状)

(3)地域の医療機関から遺伝子関連検査を実施する医療機関に患者を紹介する仕組み



検討の視点

- ・どの医療機関を受診しても必要な遺伝子関連検査を受けることにつながる事が重要であること。
- ・どこの医療機関を受診すれば必要な遺伝子関連検査を受けられるかを明らかにすることが必要であること。

現状

- ・都道府県の難病診療連携の拠点となる病院においては、遺伝子関連検査の実施に必要な体制を整備することとしている。
- ・都道府県の難病診療連携の拠点となる病院は、都道府県内の難病医療提供体制に関する情報を医療従事者、患者本人及び家族等に対して提供することとしている。

Ⅱ. 難病の遺伝子関連検査の実施体制等の在り方について④ (検討の視点と現状)

(4)検査を実施する必要のある対象患者の絞り込みの手法の確立



検討の視点

- ・遺伝子関連検査については、エビデンスに基づき、実施される必要があること。

現状

- ・指定難病については関連学会の承認を受けた診断基準に基づき遺伝子関連検査を含めた診断がなされている。
- ・診断困難・未診断の患者については、IRUD拠点病院において遺伝子関連検査を含めた診断がなされている。

Ⅱ. 難病の遺伝子関連検査の実施体制等の在り方について⑤ (検討の視点と現状)

- (8)有効な治療に繋げるためのゲノム情報解析に基づいた治療法の選択の推進
- (9)新規治療の開発についての研究を更に推進



検討の視点

- ・ゲノム情報の解析には、知識と経験のある専門人材が必要であること。
- ・ゲノム情報の活用には、人材のほかに参照すべき臨床情報と結びついたゲノム情報の蓄積が必要であること。

現状

- ・難治性疾患等実用化研究事業や臨床ゲノム情報統合データベース事業等において難病領域におけるゲノム解析及びその活用のための基盤整備が進んでいること。

【参考1】 検体検査の品質・精度管理について

- 医療機関における検体検査には、以下の3つのケースがあり、現状の検体検査の精度管理にはそれぞれ以下に示すような課題がある。

検体検査の実施主体	検体検査の場所	現行の規制
医療機関	医療機関内	・ <u>品質・精度管理の基準について法律上の規定なし。</u>
委託業者	医療機関内 (ブランチラボ)	・ <u>品質・精度管理の基準について、明確な法律上の規定がなく、</u> 受託業者の基準として、一部省令に記載されている。
委託業者	衛生検査所	・ 登録基準に「構造設備、管理組織その他の事項」とあり、 <u>精度管理については「その他の事項」として省令委任。</u>

- 特に遺伝子関連検査の精度管理については、ゲノム医療タスクフォースにおいても指摘を受けている。

ゲノム医療タスクフォース意見とりまとめ
 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ベストプラクティス・ガイドライン等、諸外国と同様の水準を満たすことが必要であり、（中略）法令上の措置を含め具体的な方策等を検討・策定していく必要がある。



対応方針

- 医療機関が自ら実施する検体検査について、**品質・精度管理に係る基準を定めるための根拠規定を新設する。（医療法改正）**
- これに合わせてブランチラボや衛生検査所に業務委託される検体検査について、精度管理に係る行政指導等の実効性を担保するため、**品質・精度管理に係る基準を省令で定める旨を明確化する。（医療法・臨検法改正）**

（注）具体的な基準については、現在厚生労働科学研究の研究班で検討中であり、その成果を踏まえ、別途検討会でご議論いただく予定。検討会では、医療機関の現状を踏まえつつ、医療機関の特性、実施されている検査の内容等に応じた基準となるよう、議論していただく予定。