

第 7 回 ゲノム医療等実用化推進 TF	資料 1
平成 28 年 3 月 30 日	

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 (案))

平成 28 年 3 月 30 日

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

近年、個人のゲノム情報に基づき、個々人の体質や病状に適した、より効果的・効率的な疾患の診断、治療、予防が可能となる「ゲノム医療」への期待が急速に高まっており、特に、がんや難病の分野では既に実用化が始まっている。また、医師を介さずに、検体を採取し、解析された遺伝子型の一部と罹患リスク、体質等の統計データとを比較して提供する「消費者向け遺伝子検査ビジネス」も事業として提供されるようになった。

このような背景を踏まえ、「日本再興戦略」改訂 2015（平成 27 年 6 月 30 日閣議決定）、健康・医療戦略（平成 26 年 7 月 22 日閣議決定）及び医療分野研究開発推進計画（平成 26 年 7 月 22 日健康・医療戦略推進本部決定）では、信頼性の確保されたゲノム医療の実現等に向けた取組を推進することや、ゲノム情報の取扱いについて、倫理面での具体的対応や法的規制の必要性も含め、検討を進めることが求められている。

平成 27 年 1 月に健康・医療戦略推進本部により置かれた健康・医療戦略推進会議の下に、ゲノム医療を実現するための取組を関係府省・関係機関が連携して推進するための、「ゲノム医療実現推進協議会」が設置され、同年 7 月に（以下「中間とりまとめ」という。）が公表された。「中間とりまとめ」の中で提示された課題の中で、ゲノム医療等の質の確保のため「遺伝子関連検査の品質・精度の確保の仕組み」や、ゲノム医療等の実現・発展のための、「ゲノム情報に基づく差別の防止」や「データの管理、二次利用について」等は、特に重点的かつ早急に検討を要する課題と考えられ、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（以下「TF」という。）を同年 11 月に設置し、これらの課題についてはTFにおいて検討することとなった。

I. 改正個人情報保護法におけるゲノム情報の取扱いについて
(個情法部分とりまとめ省略)

II. 「ゲノム医療」等の質の確保について

ゲノム解析技術やそれに伴うゲノム科学の急速かつ著しい進展に伴い、ゲノム情報の医療及びビジネスの分野における利活用が急速に進んでいる。

本TFでは、「中間取りまとめ」で提示された課題認識を踏まえ、医療等の現場でゲノム情報を効果的・効率的に利活用するために、現在のわが国の医療制度等において行政が取り組むべき課題について検討を行った。

1. ゲノム医療の実現に向けて取り組むべき課題

本TFにおいては、ゲノム情報を用いた診断や治療等が、疾患の特性を踏まえつつ、患者がアクセス可能な医療保険制度の中で提供されるようにするために必要な取組みについて、今後、急速に臨床現場に供され则认为られる医療を想定しつつ検討を行った（別紙5）。

具体的には、わが国の医療保険制度の中で、ゲノム情報を用いた診断や治療等を新たな保険診療として位置づけるためには、その基点となる遺伝子関連検査の品質・精度を確保する必要があることから、まず医療機関及び衛生検査所における「遺伝子関連検査の品質・精度の確保」について検討を行った。また、検査の品質・精度のみならず、ゲノム情報を用いた医療においては、ゲノム情報が意味する臨床的意義や社会的意義など、従来以上にきめ細やかな説明と同意が求められることを踏まえ、偶発的所見の取扱いを含めた患者等へ情報提供すべき事項や遺伝カウンセリング等に従事する医療従事者に対する教育・啓発等について、対象となる疾患の別に依らない共通の課題として検討を行った。

次に、保険診療として新たな医療行為を位置づける際、当該行為に用いられる「モノ」に着目する枠組み（「医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律」（以下、「薬機法」）に基づく承認）と「医師等による技術」に着目する枠組みが考えられることから、双方の枠組みにおけるゲノム情報を用いた医療の行政的取扱いについて整理を行った。

最後に、「中間とりまとめ」において医療への実利用が近い第一グループとしてあげられているがん、難病・希少疾病領域（以下「難病等」という。）における具体的な対応についても検討を行った。特にがん領域においては、諸外国において開発された技術を国内へ導入する場合の課題に関する議論が必要であるとする旨の意見が述べられたことから、これについても併せて検討を行った。

（1）遺伝子関連検査の品質・精度の確保

遺伝子関連検査の品質・精度の確保に係る現状認識は下記のとおりである。

- 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法規制が存在する。具体的には、米国では医療目的の全ての検体検査を

対象とする臨床検査室改善法（CLIA 法）が制定されているが、遺伝子関連検査に固有の規定は「報告書における人類細胞遺伝学的命名に対する国際システムの使用」など一部に限られている。一方、欧州では、遺伝子関連検査の質保証に係る法令が制定されていない英国を含め、臨床検査全般の質保証を確保するため、ISO15189 の施設認定が求められるほか、フランスは公衆衛生法、ドイツはヒト遺伝学診断に関する法律において、医療目的の遺伝学的検査を実施する者の要件等が規定されている。

○ 我が国における法律に基づく遺伝子関連検査を含めた検査の品質・精度確保の枠組みとしては、以下の現状がある。

・衛生検査所に対しては、臨床検査技師等に関する法律に基づき構造設備、管理組織、精度管理等の基準が定められているが、遺伝子関連検査に関する基準は必要な検査機器が規定されるなど一部に限られている。

・医療機関に対しては、機関内で自ら行う臨床検査については、遺伝子関連検査を含めて法的な基準は定められていない。

○ 民間の取組としては、OECD が 2007 年 5 月に「分子遺伝学的検査における質保証に関する OECD ガイドライン」を作成したことを受け、特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会が、2012 年 3 月に OECD ガイドラインの原則を尊重、遵守しつつ、国内事情も考慮した形で、遺伝子関連検査を実施する検査施設の質保証の実務に関する「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」を策定している。

しかしながら、現在の臨床検査技師等に関する法律に基づく衛生検査所の登録基準等においては、同ガイドラインで明記されている外部の機関による施設認定の取得や報告書等における国際標準表記の使用など、遺伝子関連検査の質保証のための方策が規定されていない。

上記の現状認識を踏まえ、TF においては以下の検討がなされた。

○ 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、厚生労働省医政局においては関係者の意見等を踏まえつつ、法令上の措置を含め具体的な方策等を検討・策定していくことが必要である。

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）、体細胞遺伝子検査、遺伝学的検査に分類されるが、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する必要がある。

また、本TFでの検討の中で次のような意見が出された。

- ・ 遺伝子関連検査では、検査結果の解釈の質の確保も重要である。
- ・ 医療機関内で自ら実施する遺伝子関連検査が普及しない課題として、ランニングコストが高く、保険適用された検査項目が少ない、臨床検査キットがないことがあげられる。また、保険収載する上で検査サービスという観点で、質確保に基づく評価、審査を行う必要がある。
- ・ 遺伝子関連検査の品質・精度を確保する上では、分析的妥当性、臨床的妥当性両方の観点で検討が必要ではないか。その際、科学的根拠（臨床的妥当性、臨床的有用性）を評価するための新たな体制を日本医学会に構築してはどうか。

（２）患者・家族への情報提供

患者・家族への情報提供に係る現状認識は下記のとおりである。

- 「中間とりまとめ」においては、遺伝学的検査等の実施の際の課題として、「その結果が示す意味を正確に理解することが困難であったり、疾病の将来予測性に対してどのように対処すればよいかなど、本人及び家族等が大きな不安を持つことも考えられる。このため、遺伝カウンセリング体制の整備が求められている。」と指摘されている。
- 学会における自主的な取組としては、2011年2月に日本医学会が「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」を公表しており、当該ガイドラインは、医学会分科会に対して、ガイドラインの趣旨に則して、疾患、領域、診療科ごとの固有の留意点等を踏まえたガイドラインやマニュアルを作成し、適切な医療を実施することを推奨している。
- 一方で、行政の取組みとしては、平成26年度からの研究事業において、先進諸国及び我が国における遺伝カウンセラーの現状調査や、事例を踏まえた遺伝カウンセリングにあたっての留意事項の検討及び医療従事者の教育コンテンツの開発等が挙げられる。

上記の現状認識を踏まえ、TFにおいては以下の検討がなされた。

- ゲノム情報を用いた医療の普及に当たっては、遺伝子関連検査（特に遺伝学的検査）の実施に際して、患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意事項を明確化し、医師等に対して周知が行われる必要がある。その際、以下の視点を踏まえるとともに、現在、研究事業として取り組まれている偶発的所見への対応や血縁者に対する具体的な情報提供内容についても盛り込まれることが求められる
- ✓ 遺伝学的検査の実施に際しては、検査前に検査の意義や遺伝情報の特性など、患者等に対して丁寧な説明を行い十分な理解を得た上で、検査の実施に関する

同意を取得することが重要である。

✓偶発的所見等の取扱いについて検討する際には、以下に留意すること。

- ・特定の遺伝子変異等を標的とした診断目的の検査の結果として得られる情報と、偶発的所見として副次的に得られた情報は、前提として、情報の精度等に関する違いがあるということ。
- ・研究の中で得られた偶発的所見と臨床において得られた偶発的所見は、その取扱いを分けるべきであること。
- ・偶発的所見の取扱いに関しては、米国臨床遺伝・ゲノム学会の勧告（ACMG Recommendations for Reporting of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing）に加え、その後、米国の生命倫理問題の研究に関する大統領諮問委員会により作成された偶発的、二次的所見に関する報告書（Anticipate and Communicate: Ethical Management of Incidental and Secondary Findings in the Clinical Research, and Direct-to-Consumer Contexts）等、国際的な議論も参考にすべきであること。

また、本TFでは次のような意見が出された。

- ・ゲノム医療の実用化を進めるためには、遺伝カウンセリングが極めて重要であり、遺伝学的検査実施前の遺伝カウンセリングも含めて、診療報酬上、技術料として評価されるべき。
- ・ゲノム医療に関する国民、患者のリテラシーを向上させると共に、医師、遺伝カウンセラーを含め、患者の治療に参加する医療従事者全員がチーム医療としての体制を構築し、対応することが重要である。

（3）ゲノム医療に従事する者の育成

ゲノム医療に従事する者の育成に係る現状認識は下記のとおりである。

- 「中間とりまとめ」においては、遺伝学的検査等の実施の際の課題として「ゲノム情報等を用いた医療を実用化していく上で、現場で対応する医療従事者が備えるべき知識や資質等が明確ではなく、また、そのような知識や資質等を身につけるために、どのような教育、啓発を行うべきか明確ではない。」と指摘されている。
- 医師については、医学生が卒業までに身につけておくべき必須の実践的能力の到達目標を定めた「医学教育モデル・コア・カリキュラム」において、「遺伝子工学の手法と応用やヒトゲノムの解析を理解する」ことが目標に位置づけられており、各大学においては同カリキュラムを踏まえた教育が行われている。また、卒後教育としては、文部科学省が実施する「課題解決型高度医療人材養成プログラム」において、信州大学等6大学が連携して取り組む「難

病克服！次世代スーパードクターの育成」において、遺伝性疾患マネジメントを担う医師を養成するなどの取組みが行われている。

- このほか、学会の取組として、日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が「臨床遺伝専門医」を認定しており、同専門医・指導医・指導責任医として認定された者は1226人となっている。また、両学会は、大学院での専門養成課程修了後、認定試験合格者に対し、「認定遺伝カウンセラー」の認定も行っており、平成17年4月の開始後、平成27年末までで182人が認定されている。また、平成26年度からの研究事業において、ゲノム解析結果の患者への返却を前提としたインフォームド・コンセント及び結果開示方法等の課題の検討、ならびにこれに関わる医療従事者の教育プログラム等に係る検討が行われている。さらに、日本医師会としても、かかりつけ医がゲノム医療の提供にあたり留意すべき事項等をまとめた「かかりつけ医として知っておきたい遺伝子検査、遺伝学的検査Q&A」を発行する等、幅広く人材育成に取り組んでいる。

上記の現状認識を踏まえ、TFにおいては以下の検討がなされた。

- こうした現状を踏まえ、ゲノム医療に係る高い専門性を有する医療機関で質の高いゲノム医療を提供する専門性の高い人材、専門性を有する医療機関への橋渡しを行う一般医療機関に従事する人材等、それぞれに必要な知識や資質等を担保するために、まずは備えるべき知識や資質等について、疾患領域ごとに必要な医療提供体制のあるべき姿とあわせて検討すべきと考えられる。
- また、ゲノム医療の知識がどの医師にも必要であるという時代が到来することを見据えて、医学教育モデル・コア・カリキュラム、医師国家試験、臨床研修や生涯教育におけるゲノム医療の取扱いの整合性を図りながらその内容を検討すべきと考えられる。一方で、ゲノム情報の解析や解釈等専門性が求められる医師等の専門職種については、教育訓練方法、キャリアのあり方やポジションを設けることを検討すべきと考えられる。

また、TFにおいては以下の意見が出された。

- ・各専門職種の育成・確保のためにキャリアパスの明示が必要と考えられるが、新しい分野であるためキャリアパスを構築しながら明示する必要もあるのではないかと。また、それに応じたポジションを設けることも必要である。
- ・ゲノム医療を実施するに当たっては、患者への説明や患者のセレクションの段階から、様々な専門的な知識が必要になり、解析、意義付け、患者に返す所といった様々な領域で専門家が必要であり、On the Job Trainingのような

場を設定することが必要である。

- ・ゲノム情報を生み出すために、次世代シーケンサー、マイクロアレイ、染色体検査等を解析し、精度管理を行う人材の育成が必要である。
- ・ゲノム情報を解釈するために、いわゆるバイオインフォマティクスやジェネティックエキスパート制度、臨床細胞遺伝学認定士制度に加え、On the Job Trainingのシステムの構築が必要である。
- ・ゲノム情報を伝えるために、臨床遺伝専門医制度、認定遺伝カウンセラー制度等の遺伝カウンセリング担当者の人材育成は進んでいるものの不十分のため、数値目標を設定して加速する必要がある。なお、これら資格制度に加え、On the Job Trainingのシステムの構築が必要である。
- ・がんのゲノム医療は、年間4万例ぐらいの症例が発生すると予想され、その特殊性にも対応した人材育成が必要である。
- ・医学教育の中における遺伝医学教育の内容が不十分であるとの指摘があり、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会の教育担当の委員会で協議し、モデルカリキュラムを2013年に策定し、公表しているが、国家試験の問題も含めて、改めて考え直す必要がある。
- ・医師の養成において、ゲノム医療の知識は不可欠な時代がくると考えられるため、卒前教育から一般の医師のリテラシーを確立し、DTCや人間ドック等ゲノム情報を利用する場面が安易に拡大することがないように、適切な対応を図るべきである。
- ・介護施設を含めた医療現場では、現在約30万人の医師がおり、一定程度の知識を身に付け、適切な対応につなげるため、日本医師会では医療従事者に対する教育・啓発に取り組んでいる。

(4) ゲノム情報を用いた新たな製品及び技術の保険導入

TFにおいて、ゲノム情報を用いた新たな製品及び技術の保険導入に係る行政的取扱いとは下記のとおりであることが確認された。

- ゲノム医療に用いる検査キット及び検査機器については、疾病の診断等に用いることを目的として、医療機関、検査所等に製造販売される場合に、薬機法上の体外診断用医薬品又は医療機器に該当する*こととなる。ゲノム医療に関連して開発が考えられる該当例としては、医薬品の投与可否の判定を目的とするものや、疾病の罹患リスクの判定を目的とするものが想定される。

また、これら製品の品質、有効性及び安全性が確認され、薬機法に基づく承認を受ければ、保険適用が可能となる。

※：検査キットや機器を販売する業者が、疾病の診断等に用いることを標榜した上で製品を販売する場合につき、当該製品が薬機法の規制を受けるもの。研究用の遺伝

子解析装置を用いて、医療機関等の判断において疾病の診断等を行う場合は、同法の規制を受けない。

- 薬機法上の体外診断用医薬品又は医療機器に該当する検査キット及び検査機器のうち、特に、DNAシーケンサーを用いた遺伝子検査システムについては、その検査工程を3つの段階（塩基配列の決定、そのための前処理、決定された塩基配列に対する解析）にわけることができ、その承認申請にあたっては、配列決定で用いるDNAシーケンサーは医療機器、前処理に用いる試薬は体外診断用医薬品、解析に用いるプログラムは医療機器（プログラム）として薬機法上整理している。
- なお、海外で実施されている遺伝子検査システムや、解析プログラムを検査所で設計開発する遺伝子検査システムについては、物の流通ではなくサービスの提供であることから、従来、薬機法の対象外とされてきた。その後、平成26年11月の法改正により、プログラムの提供を薬機法の規制対象とすることとなったことから、これらの検査の形態によっては、検査に用いられるプログラムについて薬機法の承認が受けられることとなった。プログラムはその性質上、ダウンロードによる提供とクラウド上の使用を区別することが困難であることから、プログラムの所有権を移転せずとも医療機関への使用を認めることは、プログラムの提供としたものである。
- わが国において、新しい医療技術の保険適用に当たっては、臨床研究によりデータを蓄積し、有効性等を確立することが必要であり、最終的には中央社会保険医療協議会において適用の可否の判断がなされている。平成28年度診療報酬改定では、指定難病に係る遺伝学的検査について、日本小児科学会等が定める「遺伝学的検査の実施に関する指針」を満たす場合に保険適用することとされ、対象となる疾患の拡大が図られた。本件については日本医学会が示す「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」において、遺伝学的検査の実施に当たって確認が必要とされる「分析的妥当性」、「臨床的妥当性」及び「臨床的有用性」を踏まえ、当該指針が、専門医の配置や標準検査手順書の作成等を要件としていること等を受けた判断であり、ゲノム情報を用いた医療技術を新たに開発する際には、「分析的妥当性」、「臨床的妥当性」及び「臨床的有用性」を確保する枠組みが検討される必要がある。
- 医薬品等の診療報酬上の評価に当たって、費用対効果の観点を導入することについては、平成28年度診療報酬改定において試行的に導入されることとなった。今後、本格的な導入に向けて、中央社会保険医療協議会において引き続き議論が行われるが、費用対効果の観点を新規品目や保険償還の可否に用いることについては、本格的な導入に向けて検討を更に深めることとしている。なお、償還の可否に費用対効果の考え方を用いる場合には、費用対効

果の低いとされた場合について保険外併用療養費制度を活用できるようにするなど、患者のアクセスに配慮すること等も検討する必要がある。

(5) ゲノム医療の提供体制について

「中間とりまとめ」においては、医療への実利用が近い第一グループとして、がん、難病・希少疾病（以下「難病等」という。）が挙げられていることから、これら分野における具体的な対応についても検討を行った。

A がん

がん医療の提供体制に係る現状認識は以下のとおりである。

- 我が国のがん医療の提供体制については、「がん対策基本法」（平成18年法律第98号）に基づき策定した「がん対策推進基本計画」（平成24年6月閣議決定）の下、がん医療の均てん化を目指し、がん診療連携拠点病院等の整備を進めているところであり、平成27年4月1日現在、全国に422か所を指定している。
- がんのゲノム医療には、生殖細胞系列遺伝子解析による家族性腫瘍の診断のほか、体細胞遺伝子異常に応じた治療選択という特徴があり、既に実用化された例として、がん細胞の遺伝子変異に基づいた適切な抗がん剤の選択や再発リスクの予測が挙げられる。現在は、多遺伝子解析パネルの結果に基づいて、適切な抗がん剤を選択するという臨床研究も進められている。
- 海外では、がんのゲノム医療に係る専門的な人材と設備を備えた施設の整備が進められており、厚生労働省では、平成28年度から一部のがん診療連携拠点病院に遺伝カウンセラー等を配置する事業を開始することとしている。
- 今後、がんのゲノム医療の実用化と普及を図るために医療提供体制の整備を進めるとともに、がんに関する遺伝学的検査や遺伝カウンセリングの診療報酬上の評価に関する検討を進めていく必要がある。

上記の現状認識を踏まえ、TFにおいては以下の検討がなされた。

- がんゲノム医療の提供体制については、海外の取組を参考にしつつ、地域でがん医療を担う医療機関と、高度な技術（検査・解析・解釈等）を要するゲノム医療を担う医療機関の果たすべき役割や機能に留意し、「がん診療提供体制のあり方に関する検討会」において更なる検討を行うこと。
- 診療報酬上の評価についても、がんのゲノム医療の普及を踏まえ、既存の遺伝的検査や遺伝カウンセリングの評価を参考にしつつ、検討を行うこと。

B 難病等

難病等に対する医療の提供体制に係る現状認識は以下のとおりである。

- 難病等に係る医療提供体制については、「難病の患者に対する医療等に関する法律」（平成26年法律第50号）に基づき「難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針」（平成27年厚生労働省告示第375号）を定め、その中で、「難病についてできる限り早期に正しい診断が可能となるよう研究を推進するとともに、遺伝子診断等の特殊な検査について、倫理的な観点も踏まえつつ幅広く実施できる体制づくりに努める」こととしている
- 難病等では、ゲノム医療の実用化の第一歩として、遺伝子診断があげられる。できる限り早期に正しい診断を行うためにも、倫理性に配慮した質の高い遺伝子診断の実施が求められるが、患者数が少ないことを踏まえ、一定程度の集約化が必要である。難病の特徴として、臨床と研究との距離が非常に近いことがあげられる。TFにおいて紹介があったIRUDや東京大学等の取り組みは、研究としての取り組みであるが、治療法の開発等に資するだけでなく、早期の診断を希望する患者ニーズにも合致した取り組みである。

上記の現状認識を踏まえ、TFにおいては以下の検討がなされた。

- 難病等の患者を正しい診断につなげるため、これら難治性疾患克服研究事業等による成果を参考にしつつ、地域の医療機関から遺伝子検査を実施する医療機関に患者を紹介する仕組みや検査を実施する必要がある対象患者の絞り込みの手法、遺伝子検査に係る品質・精度の確保が必要である。また、患者に検査や診断の内容を正しく理解してもらうため、検査前後のICの体制や手法を確立する必要がある。なお、既知の成果だけでなく、難病等の診断に関する遺伝子検査とその実施体制、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、新規治療法の開発等についての研究を更に推進し、臨床への還元を加速化すべきである。
- こうした状況を参考にしつつ、具体的な難病に対するゲノム医療の提供体制については、カウンセリング等について必要とする患者数や質の高い人材等のリソースを勘案し、難病等や未診断疾患の診断に関する遺伝子検査の実施体制も踏まえ「厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会」において更なる検討を進めること。

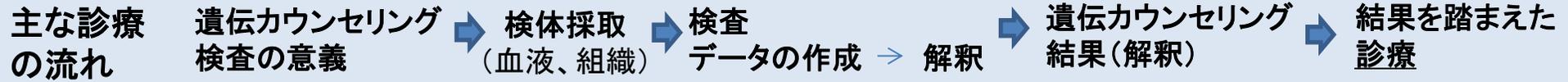
なお、特にがんの領域で、既に諸外国の企業等により知的財産が保有され、臨床の現場に供されようとしている体外診断薬等の現状に関して、（４）ゲノム情報を用いた新たな製品及び技術の保険導入での整理を踏まえ、継続的に質の

高い医療を国民に提供するという観点で、下記の内容についても併せて確認された。

- ゲノム医療に用いる検査システムは、新しい検査項目の臨床意義の探索研究が実診療の中で行われるなど、研究フェーズと医療フェーズの境界領域が融和している特徴を有する。また、すでに実用化されているBRCA遺伝子検査サービスでは、サービス開始時には検査対象の40%が解釈困難で臨床意義が不明とされていたが現在ではデータベースの充実によりその割合が2%まで低下するなど、新たな知見の蓄積による検査性能の大幅な向上が見込まれる。
- したがって、その実用化の促進にあたってはアカデミア、医療機関等における研究段階から、行政当局として適切にフォローし、対応を検討する必要がある。具体的には、国内外における検査シーズのうち国内で実用化されていないものを調査・整理し、遺伝子関連検査に用いられるデータベースの国内外の現状や変化を捉えるとともに、遺伝子関連検査のように試薬、機械器具、プログラム等のコンビネーションにより使用される製品に関する相談応需・ガイドライン作成に関する体制強化を行うことで、新規検査技術の迅速な実用化が可能となる。
- また、遺伝子関連検査に係る試薬の品質・精度の確保に関して、メーカーが提供する遺伝子変異検出等に用いる研究用試薬であって将来的に薬事承認を目指すものについては、任意で製品としての品質・精度を確保する仕組みを検討することが重要である。
- なお、アカデミアで研究開発が進められたシーズについて、製造販売をしようとする企業が見つからない場合には、厚生労働省は、学会等から検査シーズに関する要望を受け、医療上の必要性が認められる場合、企業への開発要請や、開発企業の募集などにより実用化の促進に取り組むべきである。
- 医療技術の保険適応について、個別の技術において有効性等をどのように確立するかが重要な論点であり、今後、個別の技術の研究開発を推進していく体制の構築が重要である。
- 今後質の高いゲノム医療を将来にわたって提供し続けるためには、研究開発において、①国内のゲノム研究の成果を患者に還元するとともに、より多く、かつ良質なシーズを育成する効率的な仕組みの構築、②公的研究において、知的財産と資金提供の取扱いを明確化した上で企業との連携体制を推進することが重要と考えられる。
- 日本医療研究開発機構において、情報基盤活用や臨床ゲノム情報統合データベースの開発・運用によるゲノム研究を総合的に支援する機能の強化や、データシェアリングの促進のための事業が検討されており、ゲノム医療の実現に向けた研究開発を進める取り組みとして重要と考えられる。

次世代シーケンサー(NGS)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(イメージ)

ゲノム医療を保険診療において提供するために必要な体制



- 診療の流れの各段階においてそれぞれ必要な人材・場所・機材等について、対象疾患の特性も踏まえて検討(拠点病院等を中心とした医療提供体制の検討)

対象疾患
(第1グループ)*

がん

難病・希少疾患

感染症
認知症等

*2015年7月 ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめに記載のゲノム医療実現に向けて推進すべき対象疾患

遺伝子関連検査等の保険適用

中医協にて議論

遺伝子関連検査キット・機器

薬機法に基づき、分析性能、臨床意義を確認
※薬機法への該当性、承認申請上の取扱いについては、整理の上、通知予定

遺伝子検査技術

臨床現場や学会等において、検査技術の分析性能、臨床意義を確立

遺伝子関連検査を行う検査室としての品質管理

検査実施機関の体制や基準等

検査実施機関: 医療機関、衛生検査所 等

研究成果の還元

研究課題の提示

ゲノム医療実現に向けた研究の推進

- 研究基盤整備
- ゲノム研究指針等のルールの整備
- 臨床的な解釈に資するエビデンス収集 等

実用段階(医療)

研究段階