

第 4 6 回難病対策委員会での主な意見 ＜難病の遺伝子関連検査の実施体制等の在り方について＞

①一定の質が担保された遺伝子関連検査の実施体制の確立について

- ・ 検査の品質管理についてはベストプラクティスガイドラインが参考となる。
- ・ 難病においては検査件数が少ないため、衛生検査所では実施が困難な検査がある。
- ・ 疾病によっては衛生検査所だけでなくアカデミアでもコスト的に厳しいことがある。
- ・ アカデミアで行われている検査には研究的側面が薄れても社会的使命から行っているものもある。
- ・ 診断に検査を用いる場合には検査の所用日数をあらかじめ提示しておくことが望ましい。
- ・ 遺伝子関連検査は一カ所に検体を、検査実施施設に送付する方法もあるのではないかな。
- ・ 検査件数が少ないために衛生検査所が実施していない検査の実施体制を確保する必要がある。

②カウンセリングを含めた検査前後の説明の体制や手法の確立について

- ・ 遺伝子診断をするには、きちんとしたカウンセリングが必要である。
- ・ 疾病によっては、遺伝カウンセリングは複数回必要となる。

③患者が遺伝子関連検査を受けるための仕組みの確立について

- ・ 希少疾患の遺伝子関連検査については国内外の最新の情報等を共有するネットワークが必要である。
- ・ 複数の遺伝子異常がある疾病の場合、複数の施設での検査が必要なこともある。
- ・ 保険適用となっている各疾病の検査が、どのような解析方法が求められており、どこで行われているかの情報が把握できるリストが必要である。