

難病の遺伝子関連検査の実施体制等 の在り方について (これまでの検討の経緯)

難病の遺伝子関連検査の実施体制等の在り方について(経緯)①

○平成27年4月21日～平成28年9月14日

「38回～45回 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会」

第38回～45回難病対策委員会での難病の遺伝子関連検査等に係る主な意見

【遺伝子関連検査の実施体制について】

- ・遺伝子検査を一つもしくはいくつかの施設に集約するべきではないか。(質の担保や費用の観点から)
- ・検査や検体管理をグローバルスタンダードに行う体制を構築していく必要がある。
- ・遺伝子診断が費用に合わないことが多い。

【遺伝子関連検査の対象について】

- ・指定難病の診断における遺伝子検査の位置づけをどう考えるか。
- ・遺伝子検査を受ける患者の要件を設定する必要がある。
- ・指定難病の中で遺伝子検査が必要な疾患と不要な疾患をリストアップする必要がある。

【遺伝カウンセリングについて】

- ・遺伝カウンセリングの体制をどうするか。
- ・遺伝カウンセリングの点数は検査後のみについている。検査前のカウンセリングこそ重要である。
- ・遺伝相談室などを設置する必要はないか。

【倫理・教育について】

- ・遺伝子診断には個人情報保護などの倫理的な側面についても考慮する必要がある。
- ・遺伝学的差別への対応と、検査前の十分な説明と同意が必要である。
- ・遺伝学的なことによる差別の防止(ゲノム教育)が重要である。

【研究について】

- ・研究のみでなく、事業化を見据える必要がある。
- ・基礎研究者と臨床医の情報共有や連携の促進が重要である。
- ・遺伝子診断のみならず研究にも活用できるよう検体を蓄積する仕組みを作る必要がある。

【その他】

- ・ゲノム医療の均てん化をどうするか。
- ・遺伝医療に携わる人材の不足をどうするか。

難病の遺伝子関連検査の実施体制等の在り方について(経緯)②

○平成28年10月 厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会
「難病医療提供体制の在り方について (報告書)」

難病の遺伝子関連検査の実施体制については以下の内容が明記され引き続き難病対策委員会で議論することとされた。

【課題】 P4

難病の患者が確定診断を受ける上で、遺伝子関連検査を実施することが増えている一方、当該検査の実施に当たっての患者及びその家族への説明が必ずしも十分でないこともあり、患者及びその家族を不安にさせることがある

【目指すべき方向性】 P5

遺伝子関連検査においては、一定の質が担保された検査の実施体制の整備と、検査の意義や目的の説明と共に、検査結果が本人及び血縁者に与える影響等について十分に説明し、患者が理解して自己決定できるためのカウンセリング体制の充実・強化が必要である。

【難病の医療提供体制の在り方の基本理念】 P7

遺伝子関連検査について、倫理的な観点も踏まえつつ実施できる体制

- ① 遺伝子関連検査について一定の質が担保される方策を考慮する。
- ② 患者及びその家族に対する十分なカウンセリングを実施する。
- ③ 本人の選択や個人情報保護に配慮した実施体制。

【都道府県の難病診療連携の拠点となる病院に求められる事項】 P8

- ・ 難病が疑われるが診断がついていない患者の診断・治療に必要な遺伝子関連検査の実施に必要な体制が整備されていること。
- ・ 遺伝子関連検査の実施においては必要なカウンセリングが実施可能であること。

【早期診断のための広域的な連携機能【難病医療支援ネットワーク】 P9

都道府県の難病診療連携の拠点となる病院から紹介された、診断困難・未診断の患者に係る遺伝子関連検査を提供すること。

難病の遺伝子関連検査の実施体制等の在り方について(経緯)③

○平成27年2月～平成28年11月
「ゲノム医療実現推進協議会」【参考2～4】

○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」【参考5】

ゲノム医療の実現に向けた取組を関係省庁・関係機関が連携して推進するため「ゲノム医療実現推進協議会」が設置され、その協議の中で改正個人情報保護法におけるゲノムデータ等の取扱い、「ゲノム医療」等の質の確保について、ゲノム医療等の実現・発展のための社会環境整備、遺伝子関連検査の品質・精度の確保の仕組みについては特に重点的かつ早急に検討する課題と考えられ、タスクフォースを設置し検討を行い、ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について平成28年10月19日にとりまとめた。【参考5】

その中で以下の事項について「厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会」等で検討することとされた。

- ・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
- ・遺伝子関連検査に係る品質・精度の確保
- ・検査前後の説明の体制や手法の確立
- ・難病等の診断に関する遺伝子関連検査の実施体制
- ・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の推進
- ・新規治療の開発についての研究を更に推進

**【参考1】厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会(第38-44回)
 において遺伝子関連検査等について発表いただいた参考人**

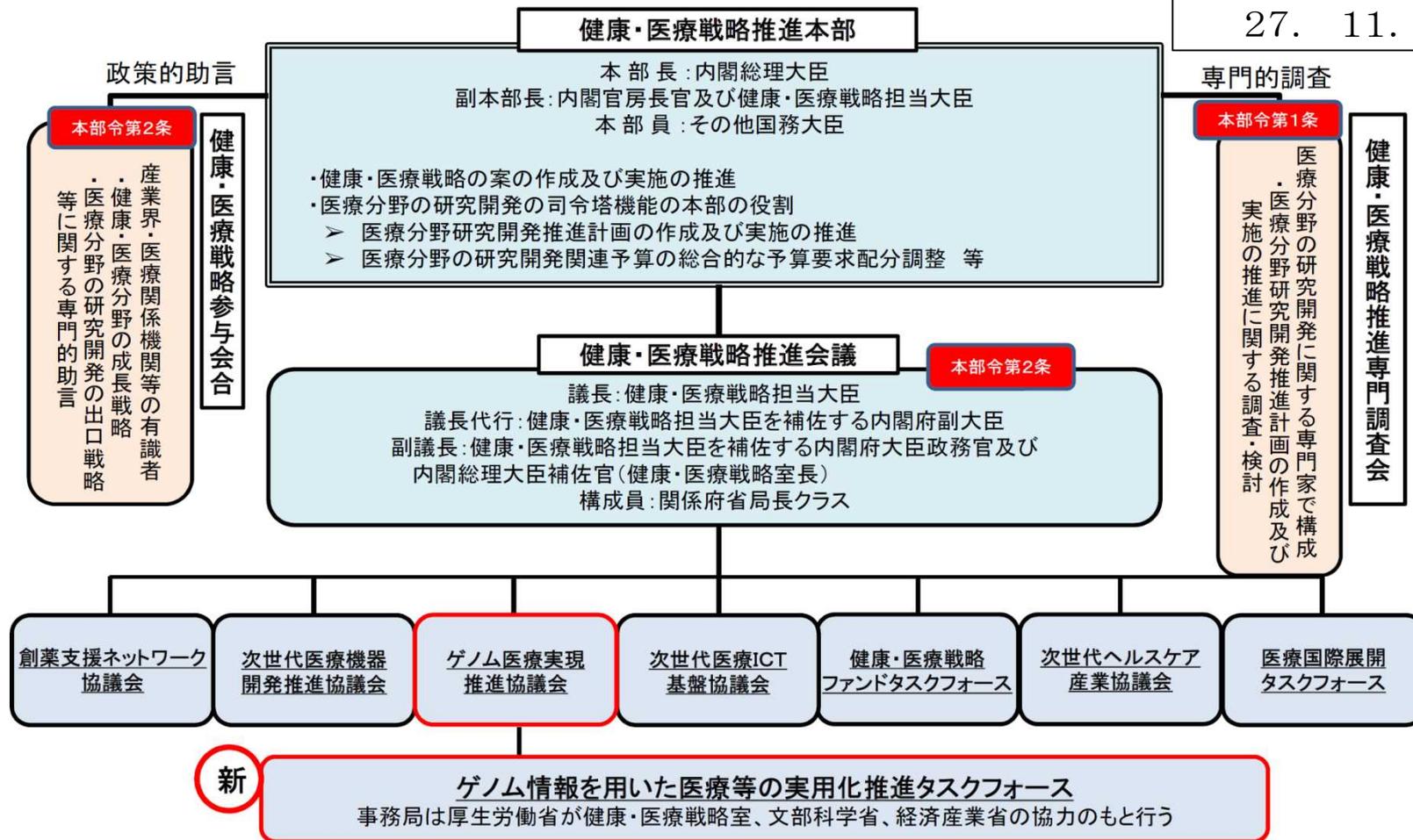
	氏名 (所属・役職)	演題名
38回	小崎 健次郎 (慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター教授)	先天異常症候群分野の難病研究
38回	末松 誠 (国立研究開発法人日本医療研究開発機構理事長)	日本医療研究開発機構のミッションと課題
39回	武田 伸一 (国立精神・神経医療研究センター所長)	NCNPにおける難病医療の現況と課題
44回	齋藤 加代子 (東京女子医科大学附属遺伝子医療センター所長)	難病におけるゲノム医療提供体制

【参考2】「ゲノム医療実現推進協議会」及び「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1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
資料1より

27. 11. 17

〈健康・医療戦略の推進体制〉



【参考3】ゲノム医療実現推進協議会の進め方に関する整理

第6回 ゲノム医療実現推進協議会
資料2より
28. 11. 14

I. 中間とりまとめに掲げられた項目

1. 総論：前提として解決すべき事項

⑭ ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患の設定

2. 各論

1) 医療実装に資する課題

① 国内における品質・精度管理の基準設定(CLIA,CAP,ISO等)等の必要性に関する検討及びLDTに関する検討

④ 各種オミックス検査の実施機関(医療機関又は衛生研究所等)の確保

② ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備(求められる機能、整備方法等を検討)

⑥ 遺伝カウンセリング体制の整備、偶発的所見等への対応に関する検討

③ 医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発

⑳ 基礎研究段階、データ取得段階から医療までの各ステップ及び各プロジェクトにおける多岐にわたる専門的人材の育成・確保のための新しいキャリアパスの創設等の推進

⑧ 保険収載の検査項目数の充実及び保険診療なのか、先進医療なのか

2) 研究に関する課題

A. 研究内容

⑤ 各種オミックス情報の臨床的な解釈(系統だったアノテーション)

⑯ 各種オミックス情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの蓄積

⑮ 疾患予防に向け、ゲノム情報等を用いた発症予測法等の確立

㉓ 3大バイオバンクを研究基盤・連携のハブとして再構築：貯めるだけでなく、活用されるバンク

⑮ 関連する取組との有機的連携

㉒ 生体試料の品質(採取、処理、感染症検査、保存等)の標準化

⑳ 基礎研究の成果をゲノム医療に橋渡しする拠点の整備

⑳ 研究における国際的なゲノム情報等のデータシェアリングに関する検討

2) 研究に関する課題

B. 情報基盤

㉑ ゲノム情報等の付随した患者の正確な臨床・健診情報の包括的な管理・利用に関するインフラ整備

⑰ 必要な臨床情報の同定、標準化されたデータの収集・利用

⑲ 正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組み(医療等分野の番号等)の導入及び公的資料(レセプト、健診情報、介護保険等)の活用についての検討

⑯ 必要なコンピューターリソースの整備

㉑ 正確な臨床、健診情報が付加され、かつ品質の確保された生体試料を供用できる体制整備

3) 社会的視点に関する課題

A. 倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備

⑨ 医学研究や医療における遺伝情報の利活用する上での保護に関するルール作り

提供者の保護に留意しつつ、プロジェクト間、産業利用等も考慮したインフォームド・コンセントに関するルール作り

⑪ 関連指針との整理

B. 広報・普及啓発に関する対応

⑫ 研究対象者の研究参画等の促進

⑬ 国民に対する啓発・コミュニケーション活動の促進

II. その他の項目

差別防止も含めたゲノム医療の推進を図る仕組みを検討してはどうか等

【参考4】「ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ」(平成27年7月)における 難病に関する記述

【ゲノム医療実現に向けて推進すべき対象疾患等の設定と知見の蓄積】 P16

- 日本国内外におけるゲノム研究開発やゲノム医療の進捗状況に鑑みると今後の取組に当たっては対象とする疾患についても戦略的な設定が求められる。

まず、第1グループとしてゲノム情報等と疾患との関連に関し、比較的エビデンスが蓄積されており、医療への実利用が近い疾患・領域を着実に推進する必要がある。すなわち、単一遺伝子疾患に加え、生殖細胞系列由来DNA等に存在する多型・変異等が疾患の発症に強い影響を与える希少疾患・難病、認知症が重要なターゲットとなる。また、体細胞変異が疾患の発症と関与しているがんや健康に影響を与え得る病原体が関与する感染症、薬剤の副作用の回避や薬効の予測のためのファーマコゲノミクス、診断のついていない疾患(未診断疾患)等についてゲノム研究を促進すべきである。この中で、研究のターゲットとすべき具体的な疾患・領域は国際動向も踏まえ、戦略的に決定する必要がある。希少疾患・難病や未診断疾患等は、患者数が少ないことを踏まえ、現場の臨床医から研究者までがオールジャパン体制でゲノム研究を推進する必要があるとともに、国際協力等も検討していく必要がある。また、創薬研究とともに、コンパニオン診断薬の開発を並行して行うことが、ゲノム情報等の医療現場での実利用にむけて重要な要素となる。

【正確な臨床・健診情報が付加されたゲノム情報等のプロジェクト間でのデータシェアリング】 P18

- 研究における国際的なゲノム情報等のデータシェアリングに関しては、国際がんゲノムコンソーシアムの取組をはじめ、患者数の少ない希少疾患・難病や未診断疾患等のゲノム研究を推進する上で重要となる。希少疾患・難病に対する国際的な共同研究のためのコンソーシアムであるIRDiRC(international rare diseases research consortium)への参加を検討するとともに、国際的なデータシェアリングに向けたICや倫理委員会の審査体制等を初期の段階から整備する必要がある。

【研究基盤の整備】 P19

- 医療分野研究開発推進計画に掲げられている各省連携プロジェクトである「疾患克服に向けたゲノム医療実現化プロジェクト」と他の各省連携プロジェクト(「ジャパン・キャンサーリサーチ・プロジェクト」、「脳とこころの健康大国実現プロジェクト」、「新興・再興感染症制御プロジェクト」、「難病克服プロジェクト」等)との連携も図る。

【参考5】「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)」(平成28年10月19日)における難病に関する記述

【ゲノム医療の提供体制について(難病等)】 P20

○難病等の患者を正しい診断につなげるため、これら難治性疾患実用化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関連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の確立、遺伝子関連検査に係る品質・精度の確保の必要がある。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、検査前後の説明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関連検査とその実施体制、有効な治療につな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研究を更に推進し、臨床への還元を加速化する必要がある。

○こうした状況を参考にしつつ、難病等に対する具体的なゲノム医療提供体制については、専門的な診断や遺伝カウンセリング等を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、難病等の診断に関する遺伝子関連検査の実施体制を踏まえ、ゲノム医療提供体制の構築を進める必要がある。具体的な役割や機能については、「厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会」等において更なる検討を進める。