

第6回 ゲノム医療等実用化推進TF	資料1
平成28年3月11日	

## 第4回、第5回タスクフォースでいただいた主なご意見

# ゲノム医療等の質の確保に関する委員からの主なご意見(1)

---

## ○全体

- ゲノム医療実用化を推進するためには、研究から保険診療への流れ、知財戦略等を含め全体像を考慮した上で議論すべきではないか。
- 遺伝学的検査は、その特性や海外の規制状況を考慮すると、医療・非医療に分けずに一定の枠組みで議論すべきではないか。
- 消費者向け遺伝子検査ビジネスにおける疾患リスク情報の提供は、医療との切り分けが困難ではないか。

## ○国民への啓発普及に関する事項

- 国民のゲノムに関するリテラシーを高めることが重要ではないか。

## ○遺伝子関連検査等の薬事承認・保険適用に関する事項

- 次世代シーケンサー(NGS)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。
- 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。
- 海外でのみ実施される遺伝子関連検査を国内に導入する場合の薬事や保険上の取扱いを明確にすべきではないか。
- 発症前のゲノム診断や診療に対する保険適用についても検討が必要ではないか。

## ゲノム医療等の質の確保に関する委員からの主なご意見(2)

### ○遺伝子関連検査の品質・精度に関する事項

- 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。

### ○患者等への情報提供に関する事項

- 遺伝カウンセリングの体制の整備に際しては、以下の点を考慮することが必要ではないか。
  - 検査実施前の遺伝カウンセリングの重要性
  - 偶発的所見への対応
  - 血縁者に対する対応
- がん領域等、生殖細胞系列以外を主な対象とした遺伝子関連検査について、医療従事者への教育や診療報酬上の評価等、対応が遅れているのではないか。

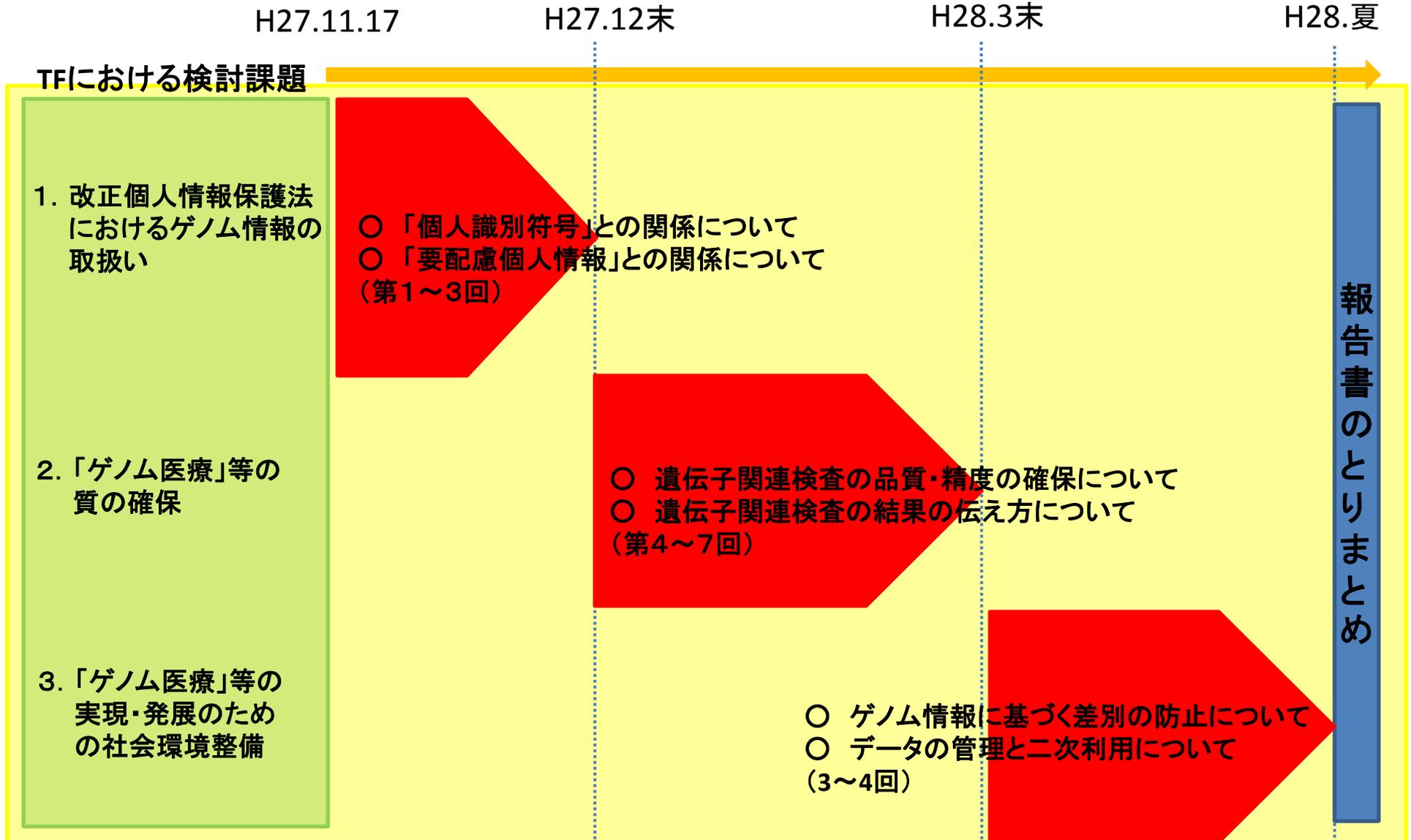
### ○ゲノム医療の提供体制に関する事項

- 診療拠点の整備については、疾病領域の特性を考慮した検討が必要ではないか。

### ○ゲノム医療の提供に必要な人材の育成に関する事項

- 各専門職種の人材の育成、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。

# ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進TF における当面の検討の進め方(案)



これまで、ゲノム医療への実用化に向けた我が国の取組は諸外国に比べ出遅れているとの指摘がなされているが、現在、内閣官房健康・医療戦略推進会議の下に設置された「ゲノム医療実現推進協議会」により、各省連携して、ゲノム医療の実用化に向けた取組を行っている。

### (1) 臨床応用

#### ① 遺伝子関連検査の品質・精度管理

第5回  
TF

- ・遺伝子関連検査は病院、衛生検査所、研究室で実施されているが、遺伝子関連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、遺伝子関連検査施設や検査担当者を認証する等の法規制が存在。

第7回  
TF

- ・消費者に直接提供される遺伝子検査ビジネス(DTC遺伝子検査)は、経済産業省の定める遵守事項や国内外の学術団体、業界団体が公表している指針等を参考に実施することが求められている。
- ・国民生活センター等への、遺伝子検査ビジネスに関する相談事例の一部として医学的根拠に関する相談もあるが、多くは一般的な商取引に関する相談。

#### ② 遺伝子関連検査の結果の伝え方

第6回  
TF

- ・遺伝カウンセリング体制を含め遺伝子関連検査結果の情報提供体制が不十分。
- ・偶発的に発見された遺伝子関連情報を本人に伝える等の取扱いについての規定がない。
- ・DTC遺伝子検査は、消費者に直接結果が返されるため、医師や遺伝カウンセラーの関与がない場合がある。

#### ③ ゲノム医療機関

- ・ゲノム医療のコアとなる拠点病院が存在しない。
- ・遺伝子関連検査、個別化医療、薬の使い分け等の診療報酬としての評価が不十分。
- ・英国(NHS)ではゲノムセンターが国内に23ヶ所が整備されており、492種の検査やカウンセリングを提供している。

#### ④ 人材育成

第6回  
TF

- ・臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラー、バイオインフォマティシャンなど様々な専門的人材が必要であるが、我が国では不足している。

### (2) 研究開発

- ・英米では、国家プロジェクトとしてゲノム医療の実現に向けた研究を推進している。(バイオバンクの整備やゲノムコホート研究の実施)
- ・厚生労働省としては、これまでナショナルセンターにおいて、がんや希少疾患(難病)を中心とした研究基盤整備・臨床応用の推進に取り組んできた。
- ・我が国も、ゲノム医療実用化に向けた研究を推進するため、オールジャパンのネットワークの形成が必要。
- ・正確で効率的な医療情報の突合に必要な仕組みの構築が必要。

### (3) 社会環境

#### ① ゲノム情報に基づく差別の防止等

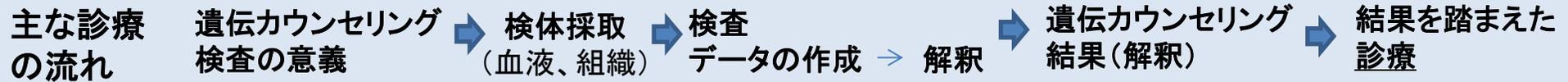
- ・ゲノム情報に基づく差別(雇用、民間医療保険加入等)を法的に禁止、制限するものが現在ない。(米、独、仏、韓等では、差別禁止法が存在)
- ・遺伝子関連検査を実施する者(医療関係者以外)の守秘義務について規定がない。

#### ② 国民への啓発普及

- ・国民のゲノム医療への理解が進んでいない。
- ・一層、国民(患者)にゲノム医療研究へ参画を進める必要がある。

# 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