

医療機関・ナショナルセンター等での受託体制の検討
エキスパートパネルの設定条件・運用基準の検討

研究分担者 後藤 雄一
国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター センター長

研究要旨

難病の遺伝学的検査体制モデルの提唱を目指して、医療機関、特にナショナルセンターの役割を検討した。ナショナルセンターの疾患専門性や臨床検査としての遺伝学的検査の基盤となる科学性を支える活動と疾患専門家の関与が必須である。具体的には、衛生検査所登録の必要性があることから設備と人員の確保を目指して活動を継続した。また、難病には網羅的遺伝学的検査は必須であり、そのための医療体制としてエキスパートパネルの性格付けとゲノムをよく知る各診療領域の臨床医ネットワークの構築を急ぐべきであり、全国遺伝子医療部門連絡会議等との協働作業を継続した。

A. 研究目的

本研究班の目的は、新たな精度管理基準に対応できる検査実施体制のモデル構築とその提示である。検査を担う機関は、登録衛生検査所としての検査会社であることが基本である。しかしながらこれまでの難病の診断には、その疾患の専門医や専門家が所属する医療機関や研究機関が重要な任務を担ってきた。そのために、さらに難病の診断には遺伝学的検査ばかりでなく、特殊な診断手段が必要なこともあり、直ちに検査会社が全面的に担うことの出来ない専門性も存在する。

したがって、精度管理基準を満たしながら、難病医療の専門性を生かした遺伝学的検査体制を構築するには、工夫が必要になる。

1. ナショナルセンター等での受託体制の検討

そのために、従来から我が国における中核として先天代謝異常症や免疫不全症等の診断・治療を行ってきた国立成育医療研究センター、遺伝性筋疾患等の診断・医療を行ってきた国立精神・神経医療研究センターにおいては、遺伝学的検査体制にどう関わることができるかを検討する必要がある。これが第一の目的である。

2. エクスパートパネルの設定条件・運用基準の検討

多種多様な難病診断において網羅的ゲノム検査の汎用性・有用性が欧米で明確になっており、我が国においても至急体制を整備することが喫緊の課題である。その検査で生じる数多くのバリエーションの臨床的妥当性を判断する「エキスパートパネル」の仕組みを早急に具体化させる必要がある。これが第二の目的である。

B. 研究方法

1. ナショナルセンター等での受託体制の検討

専門性を生かしながら、精度管理基準を満たす方法を検討する。

2. エクスパートパネルの設定条件・運用基準の検討

2019年度から開始されたがんゲノム医療におけるエキスパートパネルの条件や運用方法について検討する。このテーマは、AMEDゲノム創薬基盤研究事業「ゲノム情報研究の医療への実応用を促進する研究」A-②：ゲノム情報患者還元課題「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」（研究代表者：小杉眞司）（以下、AMED小杉班）の後継として令和2年度から開始された、厚生労働科学研究費補助金（倫理的法的社会的課題研究事業「国民が安心してゲノム医療を受けるための社会実現に向けた倫理社会的課題抽出と社会環境整備」班（以下、厚労小杉班）と連携して進める。

（倫理面への配慮）

倫理委員会への申請を要する研究内容はない。

C. 研究結果

1. ナショナルセンター等での受託体制の検討

改正医療法への適応を考えると、他施設から多くの検査を受託するには、自施設内で完結する院内ラボとして遺伝学的検査を行うことは無理であり（患者が検査施設を受診する必要がある）、衛生検査所登録を目指す必要がある。

衛生検査所として行う検査は臨床検査であり、精度管理を行うための施設や人員を確保して行う必要があり、研究とは一線を画する。また、これまで行ってきた研究的な検査は、十分な研究費と人員を確保して行ってきたとは言いがたく、衛生検査所登録に必要な費用と人員確保のハードルは存外に高い。さらに、難病の遺伝学的検査は、がんゲノム医療と異なり、数多くの疾患があってもそれぞれの頻度は低く、臨床検査として医療経済的に維持させることが困難な側面もある。

したがって、NCNPでは、疾患専門家がいる高度専門施設として、衛生検査所登録の部門と研究的な検査を行う部門をメディカル・ゲノムセンター（以下、MGC）内に整備する準備を進めてきた。令和2年度中の確立はできていないが、令和3年度の秋

の衛生検査所部門の活動開始を目指して準備を進めた。

2. エキスパートパネルの設定条件・運用基準の検討

AMED小杉班及び厚労小杉班での議論を踏まえて、さらに全国遺伝子医療部門連絡会議でのワークショップ開催などをして、難病医療におけるエキスパートパネルの構成員や二次的所見における難病専門医ネットワークの構築の重要性を検討した。具体的には、個々の難病拠点病院では網羅できない難病の専門家のネットワークは必須であり、その具体的な構築を急ぐべきであることは関係者の一致する意見であった。

D. 考察

1. ナショナルセンター等での受託体制の検討

2020年4月に、難病の遺伝学的検査の保険収載項目が大幅に増加した。しかし、単に保険収載項目を増やすのみでは、すべての問題が解決するわけではない。疾患によっては、数個の遺伝子の検査が臨床的に意味を持つ場合もあるが、ミトコンドリア病などのように200近くの原因遺伝子が見ついている場合などはパネル検査やエクソーム検査が必要になる疾患もある。費用についても、使用する検査法によってかなりの幅があることや、結果の解釈を担うところの費用についても、十分考慮されている訳ではない。

難波班ではこれらの論点については班全体で検討を加えており、診療費用を含めた検査体制モデルを提唱した。また、研究的に行われた結果を診療の場で利用するためには、改正医療法という院内ラボや衛生検査所での確認検査が必要である。その意味でもナショナルセンターが衛生検査所として活動する部門を用意することの意味は大きい。また、疾患の専門家を有するナショナルセンターが、曖昧な病因性のバリエーション(VUS)を機能解析等で証拠を付加する任務を担うなど、ゲノム医療の科学性を担保する任務も担うべきである。

2. エキスパートパネルの設定条件・運用基準の検討

難病の遺伝学的検査におけるエキスパートパネルにおいては、疾患領域や発生頻度を考慮したきめ細かい体制作りが必要である。頻度の少ない疾患には、拠点の設定や小さい診療ネットワークの活用が理に適っており、専門性の高い領域では、ナショナルセンターなどを中核として運用することが推奨される。いずれにしても、情報の共有化やネットワークが不可欠である。

AMED小杉班の活動報告書において記載されているこれらの点を踏まえて、令和2年度から開始された厚労小杉班でも同様な活動を継続しており、難病ゲノム医のオールジャパン相談体制の構築を目指し、その有り様や経済的な基盤等の議論を重ねてきた。具体的には、全国遺伝子医療部門連絡会議を基盤とするネットワークや難病情報センターを中核とするものなどが案として挙げられた。

今後もこの難病専門医ネットワークの確立に向けた活動を継続し、早期に実現させることが必要である。

E. 結論

ナショナルセンター等の役割の明確化とその体

制整備を早急に行うことが必要である。

また、ゲノムをよく分かる人材の養成を行い、難病専門医ネットワークの早期実現を図ることが、網羅的なゲノム解析が主体になる前に整備することが急務である。

F. 研究発表

1. 論文発表

要匡, 後藤雄一. 社会実装の問題点とナショナルセンターの取り組み. 「どうなる?! ゲノム医療 2020-2021」臨床病理レビュー特集第165号, 2-7, 2021

後藤雄一. ワークショップ2) 二次的所見と遺伝子医療部門ネットワーク. pp. 71-74, pp. 128-135, 第18回全国遺伝子医療部門連絡会議令和元年(2020年)報告書

<http://www.idenshiiryoubumon.org/img/top/18thConference.pdf>

2. 学会発表

なし

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし