

第11回協議会でいただいたご指摘への
対応方針
(医療実装に資する課題)

平成30年7月20日

■ 第10、11回協議会でいただいたご指摘への対応方針（医療実装に資する課題）

| | | A.医療 | B.中間 | C.研究 | | |
|------|---|--|--|---|---|-------|
| 医療実装 | 検査の品質 | 研究室で行われている遺伝子関連検査について12月の改正医療法施行以降、実施可能か。 | | | | |
| | 提供体制 | 難病 | A1)難病NWのカウンセラーと主治医の役割分担は適切か A2)難病NWで得られる臨床情報やゲノム情報も集約されるのか。 | | P 3 | |
| | | 他 | A3)がん/難病以外の一般の診療提供体制でのゲノム医療体制の整備も必要ではないか。 | | | |
| | 検査体制 | がん | 網羅的な解析をすることにより複雑性の増す遺伝子検査における解釈の質をどのように担保するのか。 | B1)がんゲノム医療連携病院のデータも集約されているのか。 B2)保険収載されると(義務がなくなるので)ゲノムデータが収集されないのではないか。 | | P 5 |
| | | 難病 | A4)解釈の品質管理の担保は、どのようにされているのか。(特にエキスパートパネルがない医療機関の対応) A5)(保険外の)検査体制の今後の方針。(研究事業に依拠する現在の体制は限界であり、研究/先進医療/自費等を明確にすべきではないか。) | B3)保険収載されると(義務がなくなるので)ゲノムデータの収集されないのではないか。 B4)(8,000以上ある難病のうち4,600以上の疾患で原因遺伝子が判明しているが、)未解明の疾患に関する研究はどのように行うのか。(QT延長症候群等の、がん・難病以外の遺伝性疾患を含め) | (オミックス解析拠点事業) C1)メタボロミクス、トランスクリプトーム、プロテオミクス、エピゲノムのメチローム等のゲノミクス以外のオミックス検査について収集されているか。 C2)信頼性のあるメタボロミクスのバイオマーカーを疾患診断にどの程度使えるか評価すべきではないか。 | P 7,8 |
| | 人材育成 | A6)日本看護協会の人材育成の取組状況如何。 A7)一般的なゲノム医学教育も重要ではないか。 A8)バイオインフォマティクソン養成について、大学の自主的判断に任せるだけでよいのか。 A9)特定機能病院等の高度な医療を提供する病院の要件に、バイオインフォマティクソン等のゲノム医療の従事者の配置を追加することは、検討してはどうか。 遺伝カウンセリングの重要性が認識されてきており、患者の遺伝情報を扱う職の資格である、認定遺伝カウンセラーは国家資格化すべきではないか。 | B5)バイオバンク管理者の育成も重要であり、検討が必要ではないか。 B6)研究者としてのバイオインフォマティクソン養成の検討も必要ではないか。 B7)データサイエンティスト養成(学部を新設をした大学もあり、CSTIでインセンティブ含めて検討中だが)の現状について。 | 人材育成のために、大学において、継続的な体制の構築が必要ではないか。 | P 10,11 | |
| 費用負担 | A10)難病の保険収載の手法を検討すべきではないか。(通常の保険収載のプロセスだけでなく、他の方策も検討してはどうか) | | | | P 13 | |

■ 検査の品質・精度管理

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

実行状況(29年7月時点)

国内の状況

■ 検体検査の品質・精度管理に関わる現行の規制

| 実施主体 | 検査場所 | 現行の規制 | 対応 |
|------|--------------|--|----|
| 医療機関 | 医療機関内 | 品質・精度管理基準について法律上の規定はない。(医療法) | a |
| 委託業者 | 医療機関内(プラチラボ) | 品質・精度管理基準について法律上の規定はなく、受託業者の基準が一部省令に規定されている。(医療法) | b |
| 委託業者 | 衛生検査所 | 登録基準に「構造設備・管理組織その他の事項」とあり、精度管理については「その他の事項」として省令委任(臨床検査技師法等に関する法律) | c |

■ 臨検法等における検体検査の分類

| 課題 | 現状 | 対応 |
|--------|---|----|
| 検体検査分類 | 法令上の検体検査の分類は、微生物学的検査、血清学的検査、血液学的検査、病理学的検査、寄生虫学的検査、生化学的検査の6分類と定義。(現行の分類では、遺伝子関連検査は複数の分類にまたがることとなるため、検査の現状と合っていない。) | d |

★ 医療法(平成29年6月一部改正)

- (a) 医療機関が自ら実施する検体検査について、品質・精度管理に係る基準を定めるための根拠規定を新設。
- (b) 医療機関内のプラチラボに、業務委託される検体検査について、品質・精度管理に係る基準を省令で定める旨を明確化。

★ 臨床検査技師等に関する法律(平成29年6月一部改正)

- (c) 衛生検査所に業務委託される検体検査について、品質・精度管理に係る基準を省令で定める旨を明確化。
- (d) 新たな検査技術に対する精度管理や安全性等について柔軟かつ迅速に対応するよう検体検査の分類を省令委任とし、分類に遺伝子関連検査を追加。

海外の状況

- 国際的な外部認証制度の中に遺伝子関連検査の規定が含まれていることに加え、独自の規定を設けている国もあった。

| | 適用法令等 | 品質・精度管理に関する要件 |
|----|-------------------------|--------------------------------|
| 米国 | 臨床検査室改善法(CLIA) | 検査施設の認証 構造設備、人的要件、精度管理等 |
| 英国 | 国の指針のみ | 検査施設の認定に移行中 人材、検体、品質マネジメント |
| 仏国 | 公衆衛生法 | 検査施設の認定に移行中 遺伝子関連検査の人的要件の規定 |
| 独国 | ヒト遺伝学的診断に関する法律医師会ガイドライン | 検査施設の認定 人材、検体、品質マネジメント |

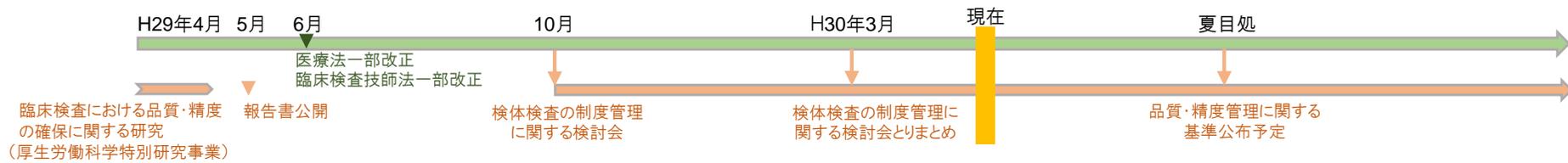
OECD:「分子遺伝学的検査における質保証に関するOECDガイドライン」(2007年5月作成)

実行状況(30年4月時点)

- LDTを含め遺伝子関連検査等を実施する場合に追加的に設定する基準について、「検体検査の精度管理等に関する検討会」にて検討し、そのとりまとめ(平成30年3月)を踏まえて省令案を策定、平成30年夏頃を目途に公布予定。
- 検査施設の第三者認定として、現在、国内で用いられている基準・規格の一つにISO15189があり、公益財団法人日本適合性認定協会において審査がされているところ。ただし、遺伝子関連検査・染色体検査を行う医療機関、衛生検査所など全てから申請があることを想定した体制にはなっていないため、まずは、第三者認定の取得については勧奨としている。
- がんの遺伝子パネル検査については、「がんゲノム医療中核拠点病院等の整備に関する指針」に、「シーケンスの実施について、自施設内で行う場合は、明文化された手順に従ってシーケンスが実施され、その結果が適切に記録すること。」や「シーケンスの実施についてシーケンスを適切に行うことができる医療機関又は検査機関へ委託する場合は、個人情報の取扱い等について、適切に取り決めをした上で、依頼すること。」などを「がんゲノム医療中核拠点病院」の要件として定めている。

<検討会とりまとめ(概要)>

- ① 責任者の設置: 精度の確保に係る責任者を配置すること
- ② 内部精度管理の実施: 施設内における検査の精密度・再現性等の管理を実施すること
- ③ 外部精度管理調査の受検又は代替方法の実施: 外部精度管理調査の受検又は施設間の連携による精度の相互確認(クロスチェックの実施)等に努めること
- ④ 適切な研修の実施: 検体検査の業務の従事者に対して必要な研修を実施すること
- ⑤ 検査施設の第三者認定: 認定の取得は、勧奨すること



課題

- 省令に定める遺伝子関連検査等を実施する場合の基準を周知し、基準を満たす実施体制の整備を行う。
- 医療機関や衛生検査所等における第三者認定の取得については、まずは勧奨としたところであり、今後の各施設における取得状況の把握を行う。

■ 検査の品質・精度管理

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

| | ご指摘 | 対応方針等 | 担当 |
|----|--|--|-----|
| 新規 | <p>研究室で行われているLDTを含む遺伝子関連検査について、12月の改正医療法施行以降、実施していくことは可能か。</p> | <p>改正医療法及び省令に定める遺伝子関連検査等を行う場合の精度の確保のための基準を満たせば、実施が可能である。改正法の施行に向けて、学会や大学病院の関係者等に周知し、精度の確保のための基準を満たす体制を整備することとしている。</p> | 厚労省 |

ゲノム医療提供機関の整備

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)

難病対策要綱
(昭和47年10月)

難病の患者に対する医療等に関する法律(難病法)成立(平成26年5月)・施行(平成27年1月)

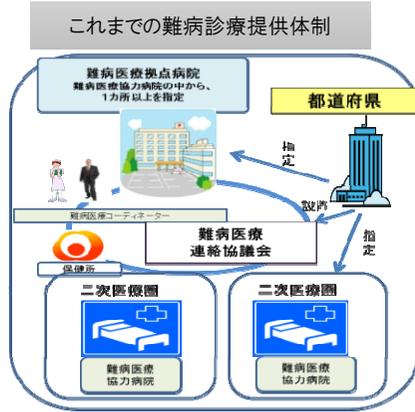
難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本的な方針(難病対策基本方針)(平成27年)

- 難病領域においては、難病医療拠点病院等の指定要件を含めて、ゲノム医療の実現に必要な施設・設備等の要件はなかったが、難病の多様性に十分対応できていないことや質の高い遺伝子関連検査が十分に実施できる体制ではないこと等の指摘(平成28年10月)を受けて、平成30年度より各都道府県内の医療体制の整備及び難病医療支援ネットワーク体制を開始した。

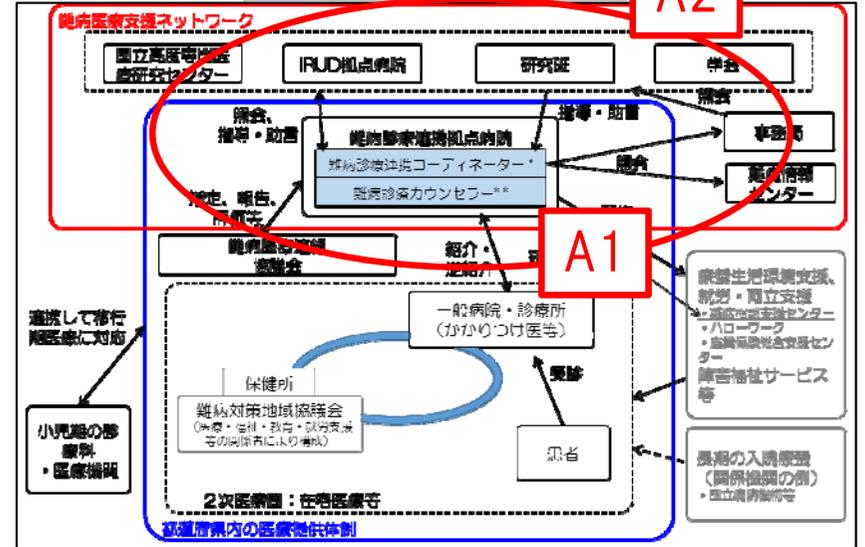
難病医療提供体制整備事業
(平成10年～)

都道府県により以下を指定

- 難病医療拠点病院(旧拠点病院)
(平成29年4月1日時点で全国122施設)
- 難病医療協力病院
(平成29年4月1日時点で全国約1501施設)

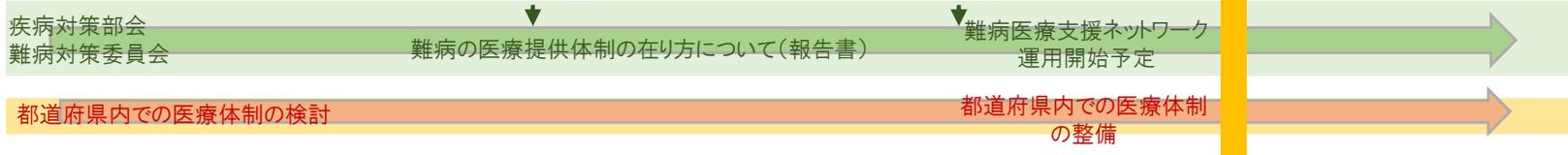


新たな医療提供体制のイメージ図



* 難病医療協力病院等からの相談に応じ、難病医療支援ネットワークに相談・紹介等を実施する。
 ** 患者からの相談を受け、難病診療連携コーディネーターを介して、難病医療支援ネットワークに相談・紹介等を実施する。
 (難病特別対策推進事業実施要綱(平成10年4月健発第635号 最終一部改正 平成30年3月健発0329第4号)抜粋)

難病医療提供体制に係るスケジュール



- 平成30年度より、難病診療連携拠点病院(原則各都道府県に1カ所)、厚労科研政策研究班、IRUD拠点病院、国立高度専門医療研究センター(NC)、学会、難病情報センターを構成員とする難病医療支援ネットワークを構成し、各都道府県で対応できない患者等に対し、ネットワークを通じて適切な専門家等へ速やかに照会できる体制を構築している。平成29年度末現在、12都県において、難病診療連携拠点病院の指定が終了している。
- 難病診療連携拠点病院の要件に、遺伝学的カウンセリングの実施可能な体制を整えることとしており、遺伝学的検査に関する説明には、難病診療連携拠点病院の臨床遺伝専門医もしくは認定遺伝カウンセラーから適切に患者へ行われる体制になった。

実行状況(29年7月時点)

実行状況(30年4月時点)

課題

- 国立高度専門医療研究センターにおいてもデータ集約体制の構築を検討する等、ゲノムデータの集約に一層努めること。

■ ゲノム医療提供機関の整備

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)

難病

| | ご指摘 | 対応方針等 | 担当 |
|----|---|---|-----|
| A1 | 難病医療支援ネットワーク内でのカウンセラーと主治医による説明に対する役割分担は適切か。 | <p>難病診療カウンセラーの主な役割は、難病診療連携拠点病院において、難病が疑われながらも診断がつかない患者からの相談を受け、必要に応じ、難病診療連携コーディネーターを介して、適切な医療機関等に相談・紹介を行うこととしている。</p> <p>一方、医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン(日本医学会 平成30年2月)において、「遺伝学的検査の説明及び同意・了解の確認は原則として主治医が行う」としており、遺伝学的検査の実施に伴う遺伝カウンセリングに関しては、主治医が臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー等と連携して、結果説明を行う。</p> | 厚労省 |
| A2 | 難病医療支援ネットワーク内で得られる臨床情報やゲノム情報も集約されるのか。 | <p>難病医療支援ネットワークを構成する施設・研究班における臨床情報及びゲノム情報の収集については、以下のとおり。</p> <p>・AMED事業(IRUD拠点病院・解析センター/オミックス解析拠点/AMED研究班)では、データシェアリングポリシーに則り、各研究班より提出された疾患名と病的遺伝子変異情報を「MGeND(AMED臨床ゲノム情報統合データベース事業)」に、臨床情報・ゲノム情報を「難病プラットフォーム(AMED難治性疾患実用化研究事業)」に、集約することとしている。</p> <p>・厚労研究班では、データシェアリングポリシーは定めていないが、難病プラットフォームへの自主的共有を促すため、AMEDにおいてレジストリ構築・運営支援を行うこととしている。</p> <p>・国立高度専門医療研究センターが行うインハウス研究では、データシェアリングポリシーは定めておらず、集約していない。</p> <p>なお、非制限公開については、まずAMED事業のうち「MGeND(臨床ゲノム情報統合データベース事業)」において義務付けを行っている。</p> | 厚労省 |
| A3 | がん/難病以外の一般の診療提供体制でのゲノム医療体制の整備も必要ではないか。 | <p>まずはゲノム医療による恩恵の大きいがんと難病領域において診療提供体制の構築を進めているが、その他の疾患については、今後のゲノム研究の進捗を勘案しつつ、整備を行うこととする。</p> | 厚労省 |

■ 検査の実施機関

④ 各種オミックス検査の実施機関(医療機関又は衛生検査所等)の確保

実行状況(29年7月時点)

平成27年度AMED研究 国内外における遺伝子関連検査(=遺伝学的検査、および体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査)の実施状況に関する調査結果

| 施設 | 遺伝子関連検査実施機関数(割合) |
|----------------|------------------|
| 病院 合計171機関* | 155機関 (90.6%) |
| 診療所 合計100機関 | 25機関 (12.5%) |

※病院:特定機能病院、がん診療連携拠点病院(特定機能病院を除く)、地域医療支援病院等の病院

<遺伝子関連検査実施の内容>

(A) 遺伝学的検査(実施施設: 病院81.9%、診療所8.5%)

○単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物等の効果・副作用・代謝、個人識別に関わる遺伝学的検査等、ゲノムおよびミトコンドリア内の原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する遺伝学的情報を明らかにする検査

(B) 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査(実施施設: 病院74.3%、診療所3.0%)

○体細胞遺伝子検査:癌細胞特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子検査および遺伝子発現解析等、疾患病変部・組織に限局し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査

○病原体遺伝子検査:ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体の核酸を検出・解析する検査

■ 全国に11か所の「がんゲノム医療中核拠点病院」および100か所の「がんゲノム医療連携病院」を整備した。これら施設の要件として、遺伝子パネル検査を適切に実施できる体制がある(外部機関との委託を含む)ことを求めている。

実行状況(30年4月時点)

| 指定要件の一部 | がんゲノム医療中核拠点病院(11病院) | がんゲノム医療連携病院(100病院) |
|--------------|--|---|
| 病理検査・シーケンス体制 | ①遺伝子パネル検査を適切に実施するため(一部外部委託可)、 (ア)第三者認定を受けた臨床検査室および病理検査室を有する (イ)当該病理検査室において、組織検体が明文化された手順に従って処理・記録されている (ウ)当該病理検査室において、病理学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師を複数名、病理検体の取扱いに関する高い専門性を有する常勤の臨床検査技師を1名以上配置 (エ)シーケンスの実施について、自施設内で行う場合は、明文化された手順に従い実施・記録されている (オ)シーケンスを他機関に委託する場合は、個人情報の取扱い等について適切に取り決めを行っている | ①遺伝子パネル検査を適切に実施するため、 (ア)第三者認定を受けた臨床検査室および病理検査室を有することが望ましい (イ)当該病理検査室において、組織検体が明文化された手順に従って処理・記録されている (ウ)当該病理検査室において、病理学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師を1名以上、病理検体の取扱いに関する高い専門性を有する常勤の臨床検査技師を1名以上配置 ②準備した検体について、連携するがんゲノム医療中核拠点病院等に適切に送付できる体制整備 |
| | B1 | |
| | B2 | |



課題

■ 今後もがんゲノム医療提供体制の整備に向けて、がんゲノム情報の集約を図るとともに、がんゲノム医療中核拠点病院及びがんゲノム医療連携病院の指定要件等についても適宜見直しを検討し、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられる体制を段階的に構築する。

■ 検査の実施機関

④ 各種オミックス検査の実施機関(医療機関又は衛生検査所等)の確保

がん

| | ご指摘 | 対応方針等 | 担当 |
|----|--|--|-----|
| B1 | がんゲノム医療連携病院のデータも集約されているのか。 | がんゲノム医療中核拠点病院のみならず、がんゲノム医療連携病院においても、遺伝子パネル検査の情報等を収集・管理・提供することを要件としており、データはがんゲノム情報管理センターに集約される。 | 厚労省 |
| B2 | 保険収載されると(義務がないので)ゲノムデータが収集されないのではないのか。 | 遺伝子パネル検査が保険収載された場合は、がんゲノム医療中核拠点病院、がんゲノム医療連携病院にて行うことを想定しており、データはがんゲノム情報管理センターに集約することになる。現時点では、それ以外の医療機関で保険収載された遺伝子パネル検査が行われることは想定していないため、データ収集に関する検討はしていない。 | 厚労省 |
| 新規 | 網羅的な解析をすることにより複雑性の増す遺伝子検査における解釈の質をどのように担保するのか。 | 全エクソン等のシーケンスにおける結果の解釈についても研究の進捗状況を踏まえ、適宜検討する。 | 厚労省 |

■ 検査の実施機関

④ 各種オミックス検査の実施機関(医療機関又は衛生検査所等)の確保

難病

- 保険収載対象疾病については、衛生検査所及び厚労科研政策研究班等にて検査が実施されているが、平成30年度診療報酬改定により、遺伝学的検査の評価の適正化が行われ、処理の複雑な遺伝学的検査については保険点数が加算された。これにより保険収載対象75疾病のうち指定難病である60疾病については、衛生検査所*に委託可能な検査が増加し、検査機関の集約化につながる事が期待される(図1)。

*衛生検査所(平成30年1月時点 全国918箇所)
 ・衛生検査所を開設しようとする者は、所在地の都道府県知事の登録を受けなければならない。都道府県知事は、衛生検査所の構造設備、管理組織その他の事項が検査の業務を適正に行うために必要な基準に適合しないと認めるときは、登録をしてはならない。(臨床検査技師等に関する法律 第20条)

- 保険収載対象疾病以外(指定難病の申請に必須でない)の遺伝学的検査については、以下の拠点で実施している。

- ・厚労科研難治性疾患政策研究事業(89研究班):
 [衛生検査所、オミックス解析拠点(AMED難治性疾患実用化研究事業:9施設)、特殊な検査は厚労科研政策研究班]
- ・AMED難治性疾患実用化研究事業(209研究班):
 [*IRUD解析センター(5施設)、オミックス解析拠点、AMED研究班]
*IRUD解析センターは未診断疾患を対象

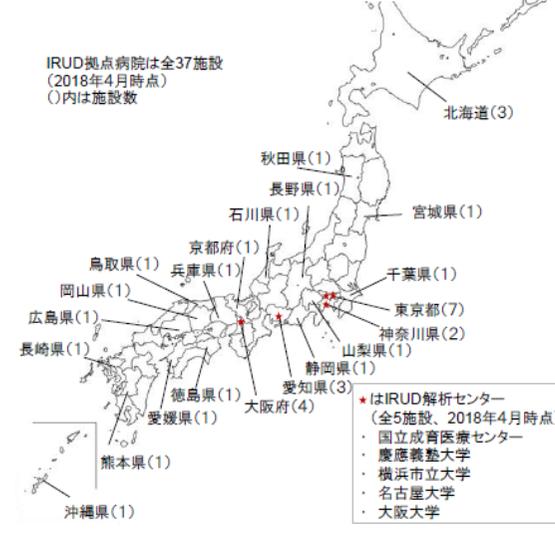
今後は、以下のとおり、集約化を検討している(図2、3)。

- ・診断的要素の強い検査:衛生検査所、IRUD解析センター
- ・研究的要素の強い検査:オミックス解析拠点

- 平成30年度からは、難病診療連携拠点病院が稼働を開始することにより、難病診療連携拠点病院が遺伝子関連検査に関する情報等も含めた内容を難病医療支援ネットワークを通じて照会し、遺伝学的検査を行う適切な実施機関を把握し、検査を依頼することが可能になる(図4)。

- 現在、指定難病331疾病(告示病名)のうち188疾病(告示病名)が単一遺伝子病として疾患原因遺伝子の同定がされている。この188疾患のうち、60疾病(告示病名)に対する遺伝学的検査は保険収載されている(図5)。

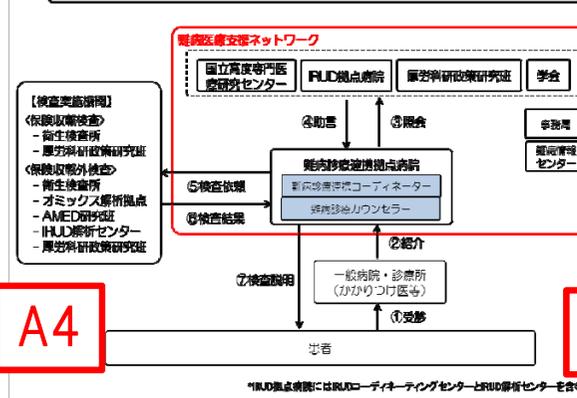
(図2) IRUD拠点病院及びIRUD解析センターの所在地



(図3) オミックス解析拠点の所在地



(図4) 遺伝学的検査の流れ イメージ図



(図1、5) 遺伝学的検査が保険収載されている指定難病



実行

C1

C2

時点

B3

A4

A5

B4

課題

- (8,000以上ある難病のうち4,600以上の疾患で原因遺伝子が判明しているが、)多くの疾患が遺伝性疾患であり、その遺伝学的検査については研究拠点を中心に実施されている。未解明の難病に関する研究について、どのように支援していくか検討する必要がある。オミックス検査の中で、特に信頼性のあるメタボロミクスのバイオマーカーを、疾患診断に利用可能か検討する必要がある。

■ 検査の実施機関

④ 各種オミックス検査の実施機関(医療機関又は衛生検査所等)の確保

難病

| | ご指摘 | 対応方針等 | 担当 |
|----|---|---|-----|
| A4 | <p>解釈の品質管理の担保は、どのようにされているか。(特にエキスパートパネルがない医療機関の対応)</p> | <p>衛生検査所からの検査結果報告時には、主治医がエキスパートパネルに代わる診断の品質管理を担保できるように、原則として、その疾患の専門医(研究班、学会など)が検査結果の解釈に協力する体制をとり、解釈の質を確保している。</p> <p>また、AMED「ゲノム創薬基盤推進研究事業」の「ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究」の中で、ゲノム医療エキスパートカンファレンスの標準化についての研究を行っており、データを解釈できる人材の育成について引き続き検討していく。</p> | 厚労省 |
| A5 | <p>(保険外の)検査体制の今後の方針如何。(研究に依拠する現在の体制は限界であり、研究/先進医療/自費等を明確にすべきではないか)</p> | <p>検査については、有用性等の一定のエビデンスが蓄積されたものについて検討し、保険収載している。また、保険収載に向けた評価を行うものについて、保険医療機関からの申請に応じて、先進医療として保険診療と併用して実施することが可能である。厚生労働省としては、現在、研究事業の中で行われている難病の検査についても、医療上有用なものについては、保険医療機関からの申請に基づき、この仕組みを利用して、今後現場で実装していくことを目指している。</p> | 厚労省 |
| B3 | <p>保険収載されると(義務がないので)ゲノムデータが収集されないのではないか。</p> | <p>保険収載され、研究体制に依拠した遺伝子解析ではなくなった場合のゲノムデータの収集については、義務ではないものの、実際には、難病については解析が容易でなく、研究者との連携が必要となることからデータの収集は行われると考えている。現状では、臨床シーケンスを実施したデータについては、保険収載の有無に係らず、臨床ゲノム情報統合データベースMGeNDIに集約することとしている。</p> | 厚労省 |
| B4 | <p>(8,000以上ある難病のうち4,600以上の疾患で原因遺伝子が判明しているが、)未解明の疾患に関する研究はどのように行うのか(QT延長症候群等の、がん・難病以外の遺伝性疾患を含め)。</p> | <p>現在、難治性疾患政策研究事業(厚労科研)、難治性疾患実用化研究事業(AMED事業)のIRUD、IRUD beyond及びオミックス解析拠点等で実施しており、今後も上記で継続して行っていく。</p> <p>ご指摘のQT延長症候群についても難治性疾患実用化研究事業(AMED事業)において研究を実施している。</p> | 厚労省 |

■ 検査の実施機関

④ 各種オミックス検査の実施機関(医療機関又は衛生検査所等)の確保

難病

| | ご指摘 | 対応方針等 | 担当 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
|----------------------|--|---|---------|--------|-------------------|----------------------------------|----------|--|-----------|---|---------------------|---|----------------------|---|-------------|--|-----------|---|-------------|--|-----------|--|-----|
| C1 | <p>プロテオーム、トランスクリプトーム、エピゲノムのメチローム、メタボローム等のゲノミクス以外のオミックス検査について、収集されているか。</p> | <p>各オミックス解析拠点において、対象疾患に応じて、プロテオーム、トランスクリプトーム、エピゲノムのメチローム、メタボローム、等のオミックス情報を収集・保持している(図1)。収集されたデータは、データシェアリングポリシーに則り、平成30年度以降は難病プラットフォーム(AMED難治性疾患実用化研究事業)へ情報集約される。</p> <p>(図1) オミックス解析拠点と主な研究内容</p> <table border="1" data-bbox="674 512 1993 788"> <thead> <tr> <th>オミックス拠点</th> <th>主な研究内容</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>国立成育医療研究センター(松原班)</td> <td>小児・周産期領域のメタボローム解析、ゲノム解析、エピゲノム解析等</td> </tr> <tr> <td>東京大学(辻班)</td> <td>神経性疾患に対するリボーム解析、孤発性疾患の大規模ゲノム解析、トランスクリプトーム等</td> </tr> <tr> <td>東京大学(宮野班)</td> <td>突発性造血障害、小児遺伝性造血不全症候群、慢性活動性EBウイルス感染症に対する次世代シーケンシング</td> </tr> <tr> <td>国立病院機構東京医療センター(岩田班)</td> <td>遺伝性網脈絡膜疾患、家族性緑内障、先天性視神経萎縮症の生体試料バンク、全エクソーム解析、プロテオーム解析等</td> </tr> <tr> <td>国立精神・神経医療研究センター(西野班)</td> <td>筋ジストロフィー、先天性・筋原繊維性・代謝性ミオパチーの次世代解析パネル、全エクソーム解析</td> </tr> <tr> <td>横浜市立大学(松本班)</td> <td>遺伝性難治疾患に対するWES、WGS、トランスクリプトーム解析、エピゲノム解析等</td> </tr> <tr> <td>名古屋大学(荻班)</td> <td>ゲノム不安定性疾患群等に次世代ゲノム解析、次世代プロテオーム解析、次世代トランスクリプトーム解析、DNA修復活性解析等</td> </tr> <tr> <td>名古屋大学(祖父江班)</td> <td>ALSの大規模前向き臨床情報とゲノム、不死化リンパ球及び大規模健康人全ゲノム配列、オミックスデータ、不死化リンパ球から患者由来iPS細胞</td> </tr> <tr> <td>京都大学(松田班)</td> <td>HTLV-1関連脊髄炎・IgG4関連疾患等に対するゲノム・転写物・代謝物を融合した統合オミックス解析</td> </tr> </tbody> </table> | オミックス拠点 | 主な研究内容 | 国立成育医療研究センター(松原班) | 小児・周産期領域のメタボローム解析、ゲノム解析、エピゲノム解析等 | 東京大学(辻班) | 神経性疾患に対するリボーム解析、孤発性疾患の大規模ゲノム解析、トランスクリプトーム等 | 東京大学(宮野班) | 突発性造血障害、小児遺伝性造血不全症候群、慢性活動性EBウイルス感染症に対する次世代シーケンシング | 国立病院機構東京医療センター(岩田班) | 遺伝性網脈絡膜疾患、家族性緑内障、先天性視神経萎縮症の生体試料バンク、全エクソーム解析、プロテオーム解析等 | 国立精神・神経医療研究センター(西野班) | 筋ジストロフィー、先天性・筋原繊維性・代謝性ミオパチーの次世代解析パネル、全エクソーム解析 | 横浜市立大学(松本班) | 遺伝性難治疾患に対するWES、WGS、トランスクリプトーム解析、エピゲノム解析等 | 名古屋大学(荻班) | ゲノム不安定性疾患群等に次世代ゲノム解析、次世代プロテオーム解析、次世代トランスクリプトーム解析、DNA修復活性解析等 | 名古屋大学(祖父江班) | ALSの大規模前向き臨床情報とゲノム、不死化リンパ球及び大規模健康人全ゲノム配列、オミックスデータ、不死化リンパ球から患者由来iPS細胞 | 京都大学(松田班) | HTLV-1関連脊髄炎・IgG4関連疾患等に対するゲノム・転写物・代謝物を融合した統合オミックス解析 | 厚労省 |
| オミックス拠点 | 主な研究内容 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 国立成育医療研究センター(松原班) | 小児・周産期領域のメタボローム解析、ゲノム解析、エピゲノム解析等 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 東京大学(辻班) | 神経性疾患に対するリボーム解析、孤発性疾患の大規模ゲノム解析、トランスクリプトーム等 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 東京大学(宮野班) | 突発性造血障害、小児遺伝性造血不全症候群、慢性活動性EBウイルス感染症に対する次世代シーケンシング | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 国立病院機構東京医療センター(岩田班) | 遺伝性網脈絡膜疾患、家族性緑内障、先天性視神経萎縮症の生体試料バンク、全エクソーム解析、プロテオーム解析等 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 国立精神・神経医療研究センター(西野班) | 筋ジストロフィー、先天性・筋原繊維性・代謝性ミオパチーの次世代解析パネル、全エクソーム解析 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 横浜市立大学(松本班) | 遺伝性難治疾患に対するWES、WGS、トランスクリプトーム解析、エピゲノム解析等 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 名古屋大学(荻班) | ゲノム不安定性疾患群等に次世代ゲノム解析、次世代プロテオーム解析、次世代トランスクリプトーム解析、DNA修復活性解析等 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 名古屋大学(祖父江班) | ALSの大規模前向き臨床情報とゲノム、不死化リンパ球及び大規模健康人全ゲノム配列、オミックスデータ、不死化リンパ球から患者由来iPS細胞 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| 京都大学(松田班) | HTLV-1関連脊髄炎・IgG4関連疾患等に対するゲノム・転写物・代謝物を融合した統合オミックス解析 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |
| C2 | <p>信頼性のあるメタボロミクスのバイオマーカーを疾患診断にどの程度使えるか評価すべきではないか。</p> | <p>バイオマーカーの評価の必要性は認識しているものの、現時点ではメタボローム解析の結果の誤差が大きいことから、疾患診断への応用は困難である。臨床への実装に向け、メタボロミクス技術(目的に応じた検体の採取法、管理、アッセイ、解析、データ変換、マイニングなどのそれぞれのプロセス)を標準化し、解析結果の誤差を最小化することが必要である。さらには、上記プロセスの自動化が重要である。</p> | 厚労省 | | | | | | | | | | | | | | | | | | | | |

■ 人材の教育・育成

③(㉨)医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発

㉨基礎研究段階、データ取得段階から医療までの多岐にわたる専門的人材の育成・確保のためのキャリアパスの創設等

課題

医師

(短期的課題)

- 平成30年度に整備予定の以下について確実に進めること。
- (済) ●がん領域においては、平成30年度に整備される「がんゲノム医療中核拠点病院」等において、遺伝子パネル検査結果を医学的に解釈可能な専門家集団や遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリングを行う部門の設置等の要件を満たす医療拠点の構築。
- (済) ●難病領域においては、平成30年度に整備される「都道府県難病診療連携拠点病院」等において、指定のもとで診断・治療に必要な検査が実施可能であることや、遺伝子関連検査の実施において必要なカウンセリングが実施可能である等の条件を満たす医療拠点の構築。

(長期的課題)

- 今後、さらにゲノム医療が一般化する過程において、特定の領域に限らず、後半な知識を有する医師の配置への取組として、がん領域のみならず、例えば**特定機能病院等の認定要件として遺伝医療部門の設置等**について、その必要性も含めて検討すること。

遺伝カウンセリング

(短期的課題)

- (済) ■「がんゲノム医療中核拠点病院」等の要件の中で求められているチーム医療体制構築を確実に進めること。
- 大学の自主判断ではあるが、大学において人材育成の取組が図られるよう、今回の議論や社会的ニーズを大学側に伝え、検討をサポートすること。
- がん及び難病の拠点病院の中で求められている遺伝カウンセラーは必ずしも学会認定者ではないが、今後その資質をどのように客観的に評価を行うのか検討すること。

(長期的課題)

- がんゲノム医療中核拠点病院整備後の状況を踏まえ、認定遺伝カウンセラーの**診療領域や地域偏在への対応**、又、カウンセラーの**資質の客観的評価等必要要件**について検討すること。
- 認定遺伝カウンセラー養成のための新たな修士課程の設置は大学の自主的判断によるものであるが、**指導者の確保の問題等もあることから課題の整理**を行うこと。

バイオインフォマティクシヤン

(短期的課題)

- (実施) ■遺伝統計学者を含めた人材育成の取組を確実に進めること。
- 大学の自主的判断ではあるが、大学において人材育成の取組が図られるよう、**今回の議論や社会的ニーズを大学側に伝え、検討をサポート**すること。
- 「がんゲノム医療中核拠点病院」の配置状況を踏まえ、ゲノム医療において**必要なバイオインフォマティクシヤンの資質について検討**すること。

(長期的課題)

- バイオインフォマティクシヤン養成の大学院コースや大学内の講座設置等は大学の自主的判断だが、ゲノム医療の普及に伴い必要な**医学的知識を持つバイオインフォマティクシヤンの養成を検討**すること。
- がんゲノム医療中核拠点病院整備後の状況を踏まえ、バイオインフォマティクシヤンの必要量、及び資質を客観的に評価した上で指定要件の見直し等の必要要件について検討すること。

コーディネーター

(短期的課題)

- 厚労省「がんゲノム医療従事者研修事業」により人材育成を確実に進めること。

(長期的課題)

- がんゲノム医療中核拠点病院整備後の状況を踏まえ、**指定要件の整理を適宜検討**すること。

医療従事者等

(短期的課題)

- (実施) ■「がんゲノム医療中核拠点病院」や「都道府県難病診療連携拠点病院」の要件の中で求められている人材育成や専門家集団の構築を確実に進めること。
- (実施) ■引き続き、医療従事者のゲノム医療に関する能力を向上させるための研修・研究事業、また、大学・大学院の取組への支援を確実に進め、その評価を行うこと。
- (実施) ■**バイオバンク管理者の人材育成を確実に進めること**

(長期的課題)

- さらにゲノム医療が一般化する過程において、**特定領域に限らず、医療従事者の教育プログラム等に関する取組**について必要な見直しを検討すること。

雇用の拡充・待遇面の改善

(短期的課題)

- (実施) ■がんゲノム拠点医療中核拠点病院等の指定要件において様々な人材の配置が規定されていることから、こうした新たな枠組の確実な運用を通じて、配置される職種人材の雇用や待遇について実態を調査すること。

(長期的課題)

- (済) ■遺伝カウンセリングについては、臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が、保険収載されている遺伝子関連検査を実施し、その結果についてカウンセリングを行った場合に限り、患者1人につき月1回の算定が診療報酬上可能となっているが、中医協の議論を踏まえ、今後の対応について検討すること。
- さらにゲノム医療が一般化する過程において、**特定領域に限らず、例えば、特定機能病院等の指定要件として位置づけること**について必要性も含めて検討すること。
- 職種の国家資格化**については、一般的に、当該職種の必要性、業務範囲や名称の独占性、人数等について検討されることを踏まえ、遺伝カウンセラーについても、引き続き、その必要性も含めて検討すること。

- (実施) ■**継続的な人材育成を進めること**

■ 人材の教育・育成

③(㉨)医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発

㉨基礎研究段階、データ取得段階から医療までの多岐にわたる専門的人材の育成・確保のためのキャリアパスの創設等

| | ご指摘 | 対応方針等 | 担当 |
|----------|---|--|-------------------|
| A7 | <p><医師> 一般的なゲノム医学教育も重要ではないか。</p> | <p>各大学においてカリキュラム作成する際の参考となる「医学教育モデル・コア・カリキュラム」を平成29年3月に改訂し、遺伝医療・ゲノム医療に関する内容を充実した。各大学においては、平成30年度から新たなモデル・コア・カリキュラムに基づく教育を開始している。</p> | 文科省 |
| 新規 | <p><遺伝カウンセラー> 遺伝カウンセリングの重要性が認識されてきており、患者の遺伝情報を扱う職の資格である、認定遺伝カウンセラーは国家資格化すべきではないか。</p> | <p>ゲノムアドバイザーボードにて整理済み。 (職種の状態資格化については、これに限らず一般的に、当該職種の必要性、業務範囲や名称の独占性、人数等について検討されることを踏まえ、遺伝カウンセラーの国家資格化についても、引き続き、その必要性を含めて検討する)</p> | 厚労省 |
| A8 B6 | <p><バイオインフォマティシャン> バイオインフォマティシャン養成(研究系、システム構築系、データ解析系等)について、大学の自主的判断に任せるだけでよいのか。</p> | <p>文科省としては、ゲノム・アドバイザーボードでのとりまとめを受けて、大学の検討に資するよう、国立大学の関連部署等が集まる会議等において、ゲノム・アドバイザーボードの議論の内容について周知したところであり、引き続き、周知をしてみたい。 なお、東北メディカル・メガバンク計画において、事業の推進に必要なバイオインフォマティクス人材を養成しているほか、ゲノム医療実現推進プラットフォーム事業においては、バイオインフォマティシャンの配置を公募課題の採択要件としている等、バイオインフォマティシャン養成の取組を支援してきている。 ゲノム医療の今後の状況に応じ、必要な取組を検討してまいりたい。</p> <p>厚労省としては、がんゲノム医療中核拠点病院に「バイオインフォマティクスに関する十分な知識を有する研究者」の配置を要件にする等の取組を行っている。</p> | 文科省 厚労省 |
| B7 | <p>データサイエンティスト養成については(新たに学部を設置した大学もあり、CSTIでインセンティブ含めて検討中であるが、)検討状況如何。 人材育成のために、大学において、継続的な体制の構築が必要ではないか。</p> | <p>総合科学技術・イノベーション会議において、医療分野に限らず、データサイエンティストが不足しているという認識を持っており、統合イノベーション戦略の検討を行っているところ。</p> <p>文部科学省では、①学問分野を問わず初年次の学部学生を主な対象に、基礎的な数理的思考やデータ分析・活用力を身に付けさせるための標準カリキュラムの全国展開の推進、②実課題による実践的な教育などによる展開力・コミュニケーション能力を養う産官学による教育体制の構築、プログラム・教材の開発・実施によるデータサイエンティストの育成、③博士課程学生や博士号取得者等の高度人材に対し、データサイエンス等のスキルを習得させる研修プログラムの開発・展開等、社会のニーズに応じた能力を有した人材育成を検討・実行してまいりたい。</p> <p>経済産業省では、①産業界において生物実験に携わるウェット人材や、産学のポストドクター等を対象に、バイオインフォマティクスの基礎的な思考やゲノム配列情報やタンパク情報等の生物ビッグデータの解析と活用力を身に付けさせるための標準スキルを策定し、②そのスキル習得のための演習を含めた実践的なプログラムを開発するとともに、③文科省の職業実践力育成プログラム等と連動しながら、第四次産業革命スキル習得講座認定制度等を活用した教育講座の体制作りと運営を、産学官連携で推進することにより、産業界のニーズをふまえたバイオインフォマティクス人材・バイオ分野のデータサイエンティストの育成に向けた検討に着手している。</p> <p>文部科学省としては、ライフサイエンス分野の競争的資金において、例えばデータサイエンティスト等、事業の継続に不可欠な人材を安定性の高いポストで雇用するインセンティブを付与する仕組み等を事業の特性に応じて検討してまいりたい。</p> <p>なお、データサイエンティストに限った取組ではないが、優秀な若手研究者が安定かつ自立したポストに就いて研究できる環境を実現する卓越研究員事業や、教員業績評価制度の適正化や年棒制・クロスアポイントメント制度の活用等の国立大学における人事給与マネジメント改革の推進により、若手研究者のポストの確保を図っているところ。今後とも、我が国の将来を担う若手研究者の研究環境を整備してまいりたい。</p> | 文科省 経産省 文科省 |

■ 人材の教育・育成

③(㉨)医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発

㉨基礎研究段階、データ取得段階から医療までの多岐にわたる専門的人材の育成・確保のためのキャリアパスの創設等

| | ご指摘 | 対応方針等 | 担当 |
|----|---|--|-----------------------|
| A6 | <p><医療従事者></p> <p>日本看護協会の人材育成の取組状況如何。</p> | <p>公益社団法人 日本看護協会の重点施策・事業として、看護職の役割拡大の推進と人材育成が挙げられている。さらに、国民への質の高い医療の提供を目的に、資格認定制度を運営しており、平成28年に専門看護師制度の専門看護分野の一つとして「遺伝看護」を特定し、必要な医療・ケアを受けることができる体制の構築とゲノム医療の発展に貢献する人材を育成している、と承知している。</p> | 厚労省 |
| A9 | <p>がん領域のみならず、特定機能病院等の高度な医療を提供する病院の要件に、バイオインフォマティクスや遺伝カウンセラー等のゲノム医療の従事者の配置を追加することは、検討しているのか。</p> | <p>特定機能病院は、高度な医療を提供する医療機関であるが、個別の領域の医療の実施体制を要件に定めておらず、ゲノム医療に関する人材の配置等を要件に含めることは、困難と考える。</p> <p>難病診療連携拠点病院については、現時点では診療連携の中心として位置づけており、今後ゲノム医療の実施体制を検討していく際には、難病診療連携拠点病院のゲノム医療提供体制の中の位置づけを明確にした上で、必要に応じ、どのような専門職をどの程度配置すべきかについて、検討を行っていく。</p> | 厚労省 |
| B5 | <p><バイオバンク管理者></p> <p>バイオバンク管理者の育成も重要であり、検討すべきではないか。</p> | <p>文科省では、「東北メディカル・メガバンク計画」等のバイオバンクを維持・管理する事業の中においてOJTで必要な人材育成をしているところ。引き続き、バイオバンクの維持・管理に必要な人材を育成してまいりたい。</p> <p>厚労省では、品質が確保されたバイオバンクの構築やバンク機能を十分に発揮するためには、バイオバンクに係る業務の人材育成は重要な課題と認識しており、NCにおいても各施設で育成に努めている。具体的には、専属のシステム・エンジニア、品質管理マネージャー、試料の収集及び提供を行うコーディネーター等の育成や、管理者や職員向けに、検体管理や情報管理のあり方等について情報を得られる環境を構築した。</p> | <p>文科省</p> <p>厚労省</p> |

■ 検査の費用負担

⑧ 保険収載の検査項目数の充実及び保険診療か、先進医療か

実行状況(29年7月時点)

(厚労省):薬事

- 平成28年4月にDNAシーケンサーを用いた遺伝子検査システムの承認申請にあたって医薬品医療機器法上の整理を行った。
 - ✓ 配列決定で用いる検査キットや検査機器(DNAシーケンサー) : 医療機器
 - ✓ 前処理に用いる試薬 : 体外診断用医薬品
 - ✓ 解析に用いるプログラム : 医療機器(プログラム)
- これにより製品の品質、性能等を確認する方針を明確化した。

(厚労省):保険

- 平成28年診療報酬改定において、中央社会保険医療協議会(中医協)での議論に基づき、指定難病にかかる遺伝学的検査について学会等の定める「遺伝学的検査の実施に関する指針」を満たす場合には保険適用とし、対象疾患を36疾患から72疾患に拡大した。

(厚労省):薬事

- 平成29年10月に「医薬品の条件付早期承認制度の実施について(平成29年10月20日付け薬生薬審発)」を发出し、がんゲノム医療を含めた適応の要件を定めた。

(厚労省):保険

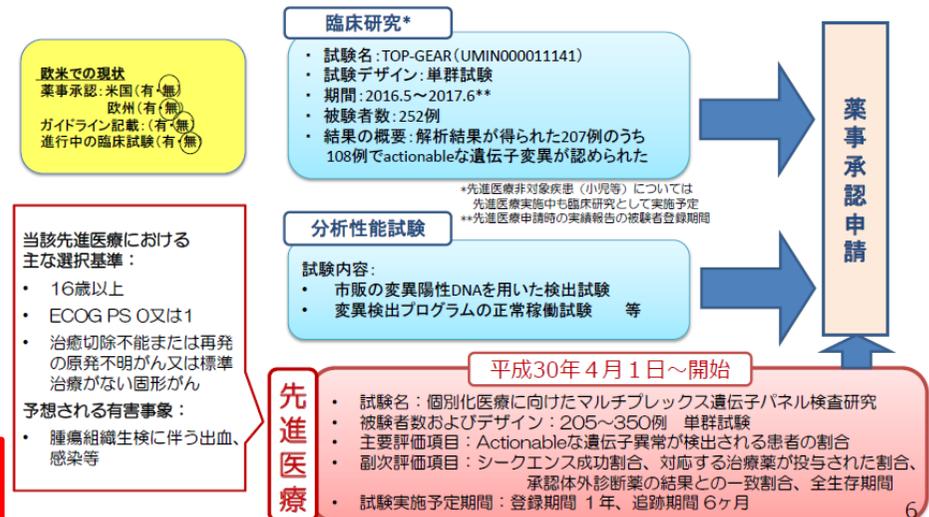
- がん領域における医学的意義のある遺伝子パネル検査
 - ・遺伝子パネル検査を先進医療Bとして実施し、その薬事承認申請に向けた評価を実施している。(図1)
- 平成30年診療報酬改定
 - ・遺伝学的検査の実施時の遺伝カウンセリング評価について、検査実施後のカウンセリングに加えて、検査実施前のカウンセリングを新たに評価した。
 - ・遺伝性腫瘍等の患者に対する専門的な遺伝カウンセリングの実施を含め、がんゲノム医療をけん引する高度な機能を有する医療機関として「がんゲノム医療中核拠点病院」が新たに指定されたことを踏まえ、がんゲノム医療中核拠点病院の入院料の加算を新設した。
 - ・疾患毎の遺伝学的検査に要する費用の違いを踏まえ、遺伝学的検査の評価を検査の複雑さで3段階に細分化し、評価を充実した。
 - ・遺伝学的検査の評価を充実し、保険適用対象を72疾患から75疾患とした。

A10

(図1) 薬事承認申請までのロードマップ

平成30年3月8日
先進医療会議資料
より抜粋(一部改変)

試験機器：がん関連遺伝子パネル検査システム
先進医療での適応疾患：進行・再発固形がん



実行状況(30年4月時点)

課題

- 難病の保険収載をさらに拡大することについて検討する必要がある。
(通常の保険収載のプロセスだけではなく、他の方策も検討してはどうか)

■ 検査の費用負担

⑧ 保険収載の検査項目数の充実及び保険診療か、先進医療か

| | ご指摘 | 対応方針等 | 担当 |
|-----|--|---|-----|
| A10 | <p>難病の保険収載の手法を検討すべきではないか。 (通常の保険収載のプロセスだけではなく、他の方策も検討してはどうか)</p> | <p>薬事承認を得た検査の保険適用については、これまでも随時行っている。また、診療報酬改定に合わせて、先進医療を経た技術の医療技術評価分科会での保険適用検討も行っている。</p> <p>平成28年度及び平成30年度の診療報酬改定においては、指定難病の診断に必要な遺伝学的検査に関して関連学会が作成した「遺伝学的検査の実施に関する指針」を遵守して、検査を実施することで、遺伝学的検査の有効性等を担保できることを踏まえ、当該検査の対象疾患を拡充してきたところである。今後も、難病の検査の保険適用については、中央社会保険医療協議会での議論を踏まえ、必要に応じて検討していくこととしており、それ以外の方策については、現在、計画していない。</p> | 厚労省 |