

遺伝子診療の現場からの意見・提言

千葉大学大学院医学研究院分子病態解析学

千葉大学医学部附属病院検査部・遺伝子診療部

野村 文夫

●千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部

- ☆ 病院検査部遺伝子検査室を母体に設立（2008年）
 - ☆ 実施している遺伝子関連検査
 - 1) 病原体核酸検査
 - 2) 体細胞遺伝子検査（白血病治療効果判定、固型癌のコンパニオン診断）
 - 3) 遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）
 - ★ 遺伝子診療部（遺伝カウンセリング）症例 約500例/年
 - ★ 神経・筋疾患、周産期、家族性腫瘍など院内外からの紹介
 - ★ 一般の方々からの直接カウンセリング依頼
- <http://www.ho.chiba-u.ac.jp/GC/home%20page.htm>

●遺伝子診療の現場からの意見・提言

1. 従来の診療科の枠にあてはまらない医療（発症前診断、易罹患性診断、”genotype first”医療、小児希少疾患患児の成人移行への対応など）を担う部署（遺伝子診療部）の設置と強化が重要。
 - ★ 適切な受け皿がないとゲノム研究成果が有用な医療として臨床現場に還元されない。
 - ★ 遺伝子診療部を特定機能病院、地域医療支援病院等における必須の横断的診療部門と位置づけ、専従の常勤スタッフ（臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー）を配置する。病院機能評価における評価項目、診療報酬上の加算なども検討すべき。
 - ★ 診療各科、行政、地域医療・福祉との連携の要として位置づけるべき。
 - ★ ゲノム医療実現推進に際して求められる ELSI (Ethical Legal Social Issues) 教育も担当

ゲノム医療の推進・実現のための実働部署と人材の確保が重要

2. 遺伝学的検査の国内ネットワークの整備

- ★ 現状は保険収載36項目、先進医療約10疾患のみ。
- ★ 学会主導で遺伝学的検査委託受託ネットワークを構築しても、その疾患数は

たかだか 200 疾患程度（米国では約 4000 疾患の診断が可能）

☆ 多くの遺伝性疾患の遺伝学的検査が国外に依頼されているのが現状

★ 人種差があるため遺伝学的検査の結果を正しく解釈するためには日本人データベースの充実が不可欠 → 国レベルの遺伝学的検査体制の構築が必須

3. 遺伝学的検査の質保証

★ 保険収載されている遺伝学的検査のうち体外診断用医薬品（IVD）として承認されているものはわずかで大部分が各施設で独自に開発された薬事未承認検査法（LDT: laboratory-developed test）で行われている。

★ その検査精度を保証する仕組みが我が国にはない。今後の次世代シーケンサーの臨床検査応用（クリニカル・シーケンス）などを考慮すると、個々の検査毎の承認ではなく、検査担当施設の認証制度（米国の CLIA に相当）を設けないと遺伝学的検査の質の確保・確認が困難

→ 遺伝学的検査の質保証の実現に向けた国としての総合的な取り組みが必要

4. DTC（Direct-to-Consumers）遺伝子検査ビジネスについて

★ 美肌維持・肥満対策などにとどまらず、がんや生活習慣病の発症リスクの予測とその結果に基づく介入なると明らかに医療行為 → 厚生労働省の所管事項

★ 業界の自主基準や関連学会からの指針だけでは適切なコントロールは困難

★ 検査結果を正確な解釈とともに返却するためには、以下の 2 点が必要

① DTC の臨床的有用性の基準の設定

② 臨床的有用性のエビデンスを得る

→ オールジャパン体制による日本人データベースの系統的蓄積に向けた国としての総合的な取り組みが不可欠