

# 医療実装に資する課題への取組状況

平成29年5月25日  
内閣官房 健康・医療戦略室

- ①品質・精度管理の基準設定等の検討 ……P.3
- ②ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備 ……P.4
- ④各種オミックス検査の実施機関の確保 ……P.9
- ⑧保険収載の検査項目数の充実等 ……P.10
  
- ⑥遺伝カウンセリング体制の整備・偶発的所見への対応 ……P.11
- ③(⑳)医療従事者に対する教育、啓発等 ……P.15
- ㉔各ステップにおける専門的人材の育成・確保等

# 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

## AMED調査結果

国内外における遺伝子関連検査の品質・精度管理体制の現状及び諸外国の法令等や外部認証制度の概要・取得状況を調査することを目的としたAMED研究「国内外における遺伝子診療の実態調査（三菱総研）（以下、「AMED調査結果」）」を平成27年度に実施した。

### 国内の状況

#### ■ 遺伝子関連検査に特化した基準はない。

※ 民間の取組としては、OECDガイドラインの原則を踏まえた「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン」（2012年3月NPO法人日本臨床検査標準協議会）が策定されている。

#### ■ 検体検査の品質・精度管理に関わる現行の規制

実施主体	検体検査の場所	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（プランチラボ）	・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になるため、検査の現状と合っていない。）	d

### 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）

28年11月時点での実行状況

## 進捗状況

### 医療法

- 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する。(a)
- 医療機関内のプランチラボに、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する。(b)

### 臨床検査技師等に関する法律

- 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する。(c)
- 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ことができるよう、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する。(d)

・上記の対応を行うため、「医療法等の一部を改正する法律案」を本年3月10日に国会に提出。

## 課題

・品質・精度管理の具体的な基準については、今後検討。

\* 厚生労働科学特別研究での検討の成果を踏まえ、さらに、医療関係者等が参加する検討会で議論する予定

28年8月時点  
での状況

国内の状況

■ 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・設備等の要件はない。

難病対策要綱(昭和47年10月)

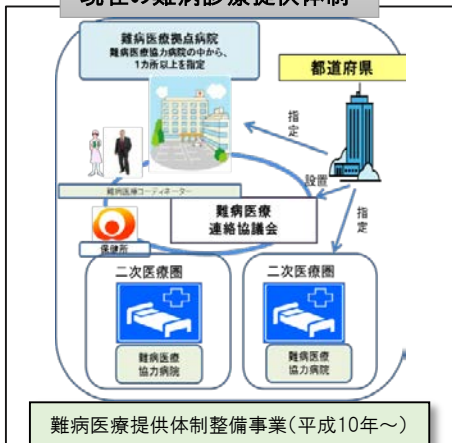
難病の患者に対する医療等に関する法律(難病法)  
成立(平成26年5月)・施行(平成27年1月)

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)

- 概要
- (1)基本方針の策定
  - (2)難病にかかる新たな公平かつ安定的な医療費助成の制度の確立
  - (3)難病の医療に関する調査及び研究の推進
  - (4)療養生活環境整備事業の実施

<第3 難病の患者に対する医療を提供する体制の確保に関する事項>(1)基本的な考え方  
難病は、発症してから確定診断までに時間を要する機会が多いことから、できる限り早期に正しい診断ができる体制を構築するとともに、診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制を確保する。その際、難病の診断及び治療には、多くの医療機関や診療科等が関係することを踏まえ、それぞれの連携を強化するよう努める。

現在の難病診療提供体制



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28年4月1日時点で全国119施設):  
難病医療連絡協議会(※)の業務委託  
(都道府県で一か所以上)  
高度の医療を要する患者の受け入れ  
  
○難病医療協力病院  
(平成28年4月1日時点で全国約1339施設):  
拠点病院等からの要請に応じて難病患者の  
受け入れ(概ね二次医療圏ごとに一か所以上)  
確定診断が困難な難病患者を拠点病院へ紹介

厚生科学審議会(疾病対策部会難病対策委員会)

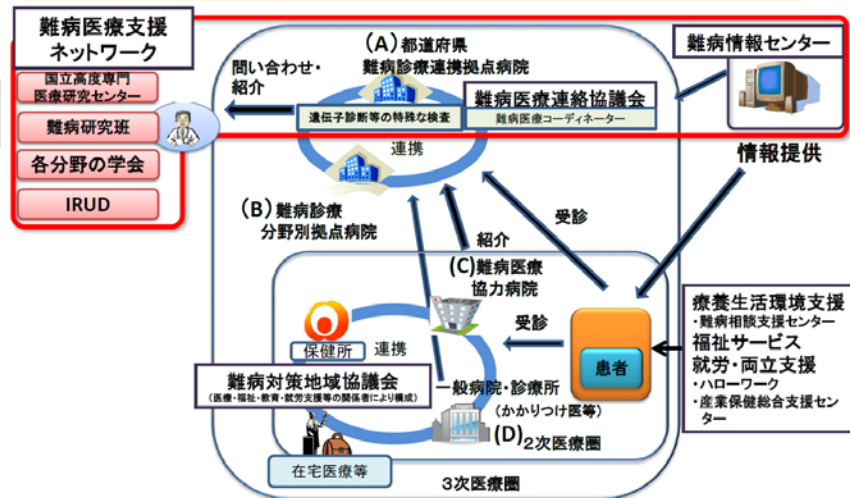
難病の医療提供体制の在り方について(報告書)  
(平成28年10月)

・旧拠点病院及び難病医療協力病院による医療提供体制  
では、難病の多様性のため十分に対応できていない。

<基本理念>

- (1)できる限り早期に正しい診断ができる体制
  - ①受診(紹介)窓口の設置
  - ②専門領域に対応した医療提供
  - ③難病医療支援ネットワークの活用
- (2)診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制
  - ①身近な医療機関での継続医療
  - ②専門領域に対応した医療機関との連携
  - ③難病対策地域協議会等を活用した長期療養のサポート
  - ④学業・就労と治療の両立支援体制構築
- (3)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遺伝子検査の質の担保
  - ②カウンセリングの実施
  - ③本人の選択や個人情報への配慮
- (4)小児慢性特定疾病児童等の移行期医療を適切に行うことができる体制  
小児期診療科と成人期診療科の連携

今後のゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備に関する取組



<より早期に診断をする機能を構築>

- 【都道府県難病診療連携拠点病院】より早期に正しい診断をする機能、難病医療支援ネットワークとの連携、遺伝子診断(IRUDを含む)に係るカウンセリング(※)
- 【難病診療分科別拠点病院】専門領域の診断と治療を提供する機能、難病医療支援ネットワークとの連携
- 【難病医療協力病院】協力病院で確定診断が困難な難病の患者を拠点病院へ紹介し、拠点病院等からの養成に応じて、難病患者を受け入れる
- 【一般病院、診療所】身近な医療機関で医療を提供する機能

【難病医療支援ネットワーク】NC、学会、研究班、IRUD、難病情報センターと  
各都道府県難病診療連携拠点病院で構成、ゲノム医療を含む早期診断のための  
広域的な連携機能(※)

※各都道府県内の医療体制の整備については、平成30年度から運用が開始できるよう、各都道府県において検討が行われている。難病医療支援ネットワークについては、平成30年度からの運用開始に向け、厚生労働省において検討を行っているところ。

難病医療提供体制に係るスケジュール

H28.10月

H30年度

疾病対策部会  
難病対策委員会

難病の医療提供体制の在り  
方について(報告書)

難病医療支援ネットワーク  
運用開始予定

都道府県内での医療体制の検討

都道府県内での医療体制

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）

		難病医療拠点病院(旧拠点病院) (119か所)	難病医療協力病院 (1339か所)
主な役割		<ul style="list-style-type: none"> <li>・地域の実情に応じて、難病医療連絡協議会の業務(関係機関の連絡調整、患者からの相談、入院調整、医療従事者向け研修等)を都道府県から受託</li> <li>・相談連絡窓口の設置</li> <li>・難病医療連絡協議会が行う医療従事者向け難病研修会開催など難病医療確保のための各種事業への協力。</li> <li>・協力病院等からの要請に応じて、高度の医療を要する患者の受入れ(入院を含む。以下同じ。)を行うこと。</li> <li>・協力病院等の地域の医療機関、難病の患者を受け入れている福祉施設等からの要請に応じて、医学的な指導・助言を行うこと。</li> <li>・一次的に在宅で介護等を受けることが困難になった在宅の難病の患者等の一時入院のための病床確保に協力すること。</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>・拠点病院等からの要請に応じて、難病の患者の受入れを行うこと。</li> <li>・協力病院で確定診断が困難な難病の患者を拠点病院へ紹介すること。</li> <li>・地域において難病の患者を受け入れている福祉施設等からの要請に応じて、医学的な指導・助言を行うとともに、患者の受入れを行うこと。</li> <li>・一次的に在宅で介護等を受けることが困難になった在宅の難病の患者等の一時入院のための病床確保に協力すること。</li> </ul>
医療従事者	相談連絡員	拠点病院の常勤職員の兼務又は非常勤職員の採用等	規定なし
	難病医療コーディネーター (難病医療協議会の業務を委託した場合)	保健師、看護師、社会福祉士、介護福祉士等の資格を有するものの中から、地域の実情を勘案して適切と思われる有資格者を、選任	



都道府県難病診療連携拠点病院、NC、学会、研究班、IRUD、難病情報センターとともに難病医療支援ネットワークを構成し、難病に対するゲノム医療提供の体制整備等を行い、早期診断を図る。

課題

- 難病の中でどの疾病に対するゲノム医療が可能となるのか。  
→ 更なる研究の推進が必要である。



28年8月時点での状況

国内の状況

- がん診療連携拠点病院等の指定要件含めて、ゲノム医療の実現に必要な施設・設備等の要件はない。

海外の状況

- 仏国は、がんゲノム医療に係る専門的な人材と設備を備えた施設の整備が進めている。
- 英国ではゲノム解析に係る多くの機能を国家主導のゲノム解析センターに集約。

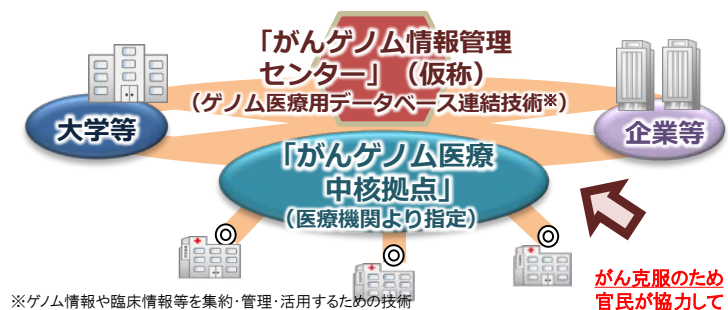
現在のがん診療提供体制

がん医療水準の均てん化に重点を置いたがん診療連携拠点病院等の体制を継続

＋ がんゲノム医療を推し進めるため新たな体制構築を追加

今後のゲノム医療に係る高い専門性を有する機関の整備に関する取組

がんゲノム医療推進コンソーシアム



- 今後のがんゲノム医療提供体制は、
- ✓ がんゲノム医療を提供可能な医療機関の整備  
**「がんゲノム医療中核拠点病院(仮称)」**(「中核病院」): パネル検査や医師主導治験等を実施できる体制を有する、質の確保されたがんゲノム医療を提供するための病院。
- ✓ がんゲノム医療情報の集約・管理・利活用推進  
**「がんゲノム情報管理センター(仮称)」**(「情報センター」): がんゲノム情報の集約・管理・利活用を図るための専門的機能を担う機関。
- ✓ 国内の医療従事者や研究者の力を結集し、最新のがんゲノム医療を国民に提供する仕組みを構築するために必要な機能や役割を検討し、がんゲノム医療の提供体制の具体的な進め方を検討するため、「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」を開催し検討を行っているところ。

がん対策推進協議会

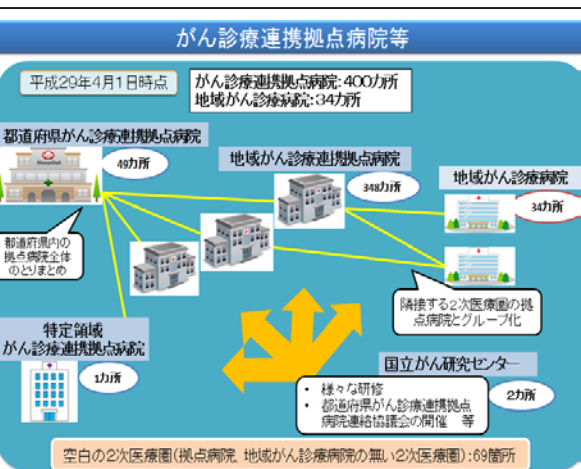
<がん診療体制>  
 ○均てん化が必要な取組に関しては拠点病院等を中心とした体制を維持  
 ○拠点病院等の質の格差を解消を方策を検討  
 ○拠点病院の整備指針の要件が未充足になっている場合の指導指針や、各要件の趣旨や具体的な実施方法の等の明確化

<がんゲノム医療の提供体制>  
 ゲノム情報等の活用による個々のがん患者に最適な医療を提供するための具体的な計画を策定  
 ○計画に基づき、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を整備  
 ○拠点病院等を活用したがんゲノム医療提供体制の構築

がん診療体制の在り方に関する検討会

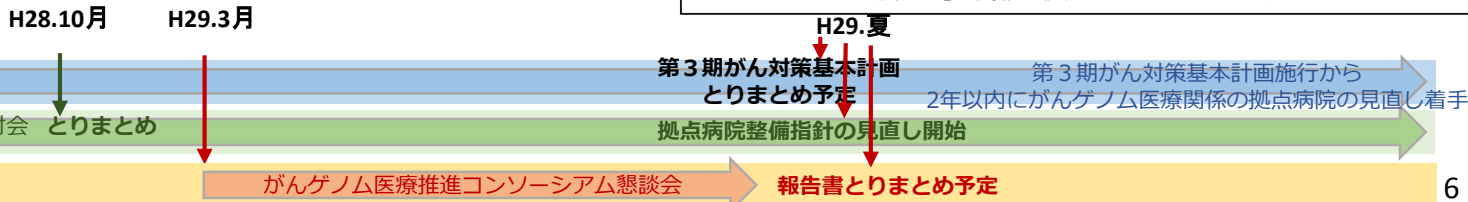
<がんゲノム医療体制の方向性>  
 ○検査結果に基づくゲノム情報を渡す際はエキスパートパネルで内容を精査することが望ましい  
 ○提供可能な医療機関や人材に限られていることから当面はがんのゲノム医療の提供については集約化を行う方向性で検討すべき  
 ○ゲノム情報に基づき、がん治療を選択する際に、ゲノム情報と医学の両者に精通した医師、研究者、ゲノム情報解析の産業界に携わる人材が協働できる体制が必要。  
 ○遺伝カウンセリングを行う者や臨床遺伝学に関する十分な知識を有する専門医からなるグループで遺伝カウンセリングを実施する体制を整備することが望ましい。

がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会



- 現在のがん診療提供体制は、
- ✓ がん医療水準の均てん化に重点、日常生活圏域において質の高いがん医療を受けることができる体制を築くことを目的にがん診療連携拠点病院等が整備。
- ✓ 平成29年4月1日現在、都道府県がん診療連携拠点病院49カ所、地域がん診療連携拠点病院348カ所、地域がん診療病院34カ所、特定領域がん診療連携拠点病院1カ所、国立がん研究センター2カ所を国により指定。
- ✓ ゲノム医療実現に必要な施設・設備等の要件はない。

がん医療提供体制に係るスケジュール



施設要件

	がん診療連携拠点(400か所)				地域がん診療病院 (34か所)
	地域 がん診療連携拠点病院 (348か所)	都道府県 がん診療連携拠点病院 (49か所)	特定領域 がん診療連携拠点病院 (1か所)	国立がん研究センター (2か所)	
医療圏との関係	2次医療圏に1カ所	都道府県に1カ所(原則)	都道府県内に1カ所(特定のがんについて当該都道府県内で最も多くの患者を診療する医療機関)	国に2カ所	がん診療連携拠点病院のない2次医療圏に1カ所
役割	専門的ながん医療の提供、がん診療協力体制の整備、がん患者に対する相談支援及び情報提供	都道府県における以下の中核的役割:がん診療の質の向上及びがん診療連携協力体制の構築、PDCAサイクルの確保	特定のがんについての専門的ながん医療の提供等	我が国全体のがん医療の向上の牽引	隣接する2次医療圏のがん診療連携拠点病院との連携と連携し、グループとして診療を提供(集学的治療や標準的治療を提供できないがんについてがん診療連携拠点病院との連携、役割分担により対応)
要件 (次ページ参照)	①診療実績 ②医療施設(手術、化学療法、放射線療法、緩和ケア) ③診療従事者 ④研修の提供 等それぞれ満たすべき要件が定められている。	地域がん診療連携拠点病院が満たすべき要件に加え、 ・緩和ケアセンターの整備 ・都道府県内の他の協力病院に対する研修 等が要件化されている。	基本的に地域がん診療連携拠点病院の指定要件を満たす。	地域がん診療連携拠点病院が満たすべき要件に加え、 ・医師、その他の診療従事者の育成 ・都道府県がん診療連携拠点病院連絡協議会の開催 等の要件がある	①診療実績 ②医療施設(手術、化学療法、放射線療法、緩和ケア) ③診療従事者 ④研修の提供 等それぞれ要件が定められているが、一部はがん診療連携拠点とは異なる。



今後、がんゲノム医療を提供する体制が十分整った医療機関を「がんゲノム拠点中核病院(仮称)」と指定する方向

課題

- がんゲノム拠点中核病院の要件はなにか。  
→ 要件については現在検討中、平成29年中に策定し、29年度中に指定予定)
- 情報管理の体制はどのように構築するのか。  
→ がんゲノム情報管理センターを中心とした体制整備を策定中

施設要件

主な指定要件	がん診療連携拠点(400か所(含国立がん研究センター2か所))	地域がん診療病院 (34か所)
①診療実績	下記1または2を概ね満たすこと。 1. 以下の項目をそれぞれ満たすこと。 ・院内がん登録数 500件以上 ・悪性腫瘍の手術研修 400件以上 ・がんにかかる化学療法のべ患者数 1000人以上 ・放射線治療のべ患者数 200人以上 2. 相対的な評価 ・当該2次医療圏に居住するがん患者のうち、2割程度について診療実績があること。	・当該2次医療圏のがん患者を一定程度診療していることが望ましい。
②医療施設	・放射線治療に関する機器の設置(リニアックなど、体外照射を行うための機器であること) ・原則として集中治療室設置 ・外来化学療法室の設置 ・白血病を専門とする分野に掲げる場合は、無菌室設置 ・術中迅速病理診断実施可能な病理診断室の設置	・自施設で放射線治療を提供する場合には、放射線治療機器の設置(リニアックなど、体外照射を行うための機器であること。) ・集中治療室を設置することが望ましい。 ・外来化学療法室/無菌室/病理診断室は同左
手術	・手術療法に携わる常勤医師	・手術療法に携わる医師
放射線診断・治療	・放射線治療に携わる専従医師(原則として常勤) ・放射線診断に携わる専任医師(原則として常勤) ・常勤、専従の放射線技師(2名以上の配置、放射線治療専門放射線技師が望ましい) ・機器の精度管理、照射計画等に携わる常勤の技術者(医学物理士であることが望ましい) ・放射線治療室への常勤、専任看護師の配置(がん放射線療法看護認定看護師であることが望ましい)	・放射線治療を実施する場合は専従医師の配置 ・放射線診断医の規定無し ・常勤、専従の放射線技師(放射線治療専門放射線技師が望ましい) ・技術者の規定無し ・放射線治療を実施する場合は放射線治療室への常勤、専任看護師の配置(がん放射線療法看護認定看護師であることが望ましい)
③診療従事者 化学療法	・化学療法に携わる常勤かつ専任の医師(原則として専従) ・常勤、専任薬剤師の配置(がん専門薬剤) ・外来化学療法室に専任、常勤の看護師(がん看護専門看護師等であることが望ましい)	・化学療法に携わる常勤医師(原則として専任) ・薬剤師の規定なし ・看護師は同左
病理	・病理診断に携わる常勤、専従の医師 ・専任の細胞診断業務に携わる者(細胞検査士が望ましい)	・病理診断に携わる専任の医師の配置が望ましい。 ・細胞診断業務に携わる者の配置。(細胞検査士が望ましい)
緩和ケアチーム	・身体症状緩和専門の専任医師(原則として常勤。専従が望ましい) ・精神症状緩和に携わる医師(常勤、専任が望ましい) ・専従、常勤の看護師(要件に規定された専門看護師であること)	・医師については同左 ・専従、常勤の看護師(要件に規定された専門看護師であることが望ましい)
相談支援センター	・専従と専任の相談支援に携わる者をそれぞれ一人ずつ(相談員基礎研修1～3を修了していること)	・同左(1人は相談員基礎研修1, 2までの修了でよい)
院内がん登録	・研修を修了した専従の院内がん登録実務者1人以上	・同左
④研修の提供	・がん医療に携わる医師を対象とした緩和ケア研修 (所属する初期臨床研修医2年目から初期臨床研修終了後3年目までの全ての医師が当該研修を修了すること) ・がん医療に携わる医師等を対象とした放射線治療・化学療法の推進及び緩和ケア等に関する研修 ・地域の医療機関等の診療従事者も参加する合同のカンファレンス ・看護師を対象としたがん看護に関する総合的な研修 ・歯科医師等に対するがん患者の口腔ケア等の研修の実施(協力することが望ましい)	・がん医療に携わる医師を対象とした緩和ケア研修(を実施することが望ましい) ・グループ指定を受ける拠点病院との連携により緩和ケア研修を修了する体制



# 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

## AMED調査結果

■ 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

平成27年度AMED研究「国内外における遺伝子診療の実態調査(三菱総研)」参照 一部改変

### 遺伝子関連検査実施機関の割合

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

○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

実施施設： 病院81.9%、診療所8.5%

#### (B) 体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査

○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・組織に局限し、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

実施施設： 病院74.3%、診療所3.0%

### 遺伝子関連検査実施機関における機関内実施・外部委託の内訳

施設	遺伝学的検査の件数 (A)			体細胞遺伝子検査・病原体遺伝子検査の件数 (B)			遺伝子関連検査の件数 =(A)+(B)		
	機関内※※	外部委託	合計	機関内※※	外部委託	合計	機関内※※	外部委託	合計
病院	24,279 (41.8%)	33,814 (58.2%)	58,093 (100%)	344,244 (57.6%)	253,641 (42.4%)	597,885 (100%)	368,523 (56.2%)	287,455 (43.8%)	655,987 (100%)
診療所	17 (15.0%)	96 (85.0%)	113 (100%)	2 (1.2%)	163 (98.8%)	165 (100%)	19 (6.8%)	259 (93.2%)	278 (100%)

※※機関内検査にはLDTとプランチラボでの検査を含む

28年8月時点での状況

## 課題

■ がんについては、遺伝学的検査の実施体制が十分ではないのではないか。

→ がんゲノム医療の提供体制の整備の中で、遺伝子パネル等の検査実施が可能な施設の要件についても、適切な検査実施機関の数を考慮しつつ、今後、がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会、がん診療提供体制のあり方検討会で検討する。

■ 難病については、難病の診断に必要な遺伝子関連検査が適切に行われる施設は限られており、患者数が少ないことから早期診断に必要な検査実施機関の一定程度の集約化が必要ではないか。

→ 特殊な遺伝子関連検査実施可能な機関の数を把握し、難病医療支援ネットワークで、難病の早期診断に向けて、遺伝学的検査を行える適切な実施機関を紹介する等していく。

# 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

28年8月時点での実行状況

## 国内の状況

海外で有効性及び安全性が確立し広く実施可能にもかかわらず、国内では保険適用されていない遺伝子関連検査が存在する

## 海外の状況

欧米では医師の指示を受けて行われる遺伝学的検査として4600項目以上が実施可能である。

### 行政施策（厚労省）：薬事

- 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以下のように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)
- 製品の品質、有効性及び安全性が確認され、医薬品医療機器法に基づく承認を受ければ保険適応が可能となる体制を整備。

### 行政施策（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することとした結果。対象疾患が36疾患から72疾患に拡大する等の対応を行った。

### ゲノムTF（意見取りまとめ）

- ゲノム情報を用いた医療技術を新たに開発する際には、保険適用を視野に入れ、指定難病にかかる遺伝学的検査の事例も踏まえ、「分析的妥当性」、「臨床的妥当性」及び「臨床的有用性」の確保を検討する必要がある。
- また、特にがんの領域では、海外で有効性および安全性が確立し広く実施可能にもかかわらず、国内では保険適用されていない遺伝子関連検査が存在する現状があり、早急に対処する必要がある。

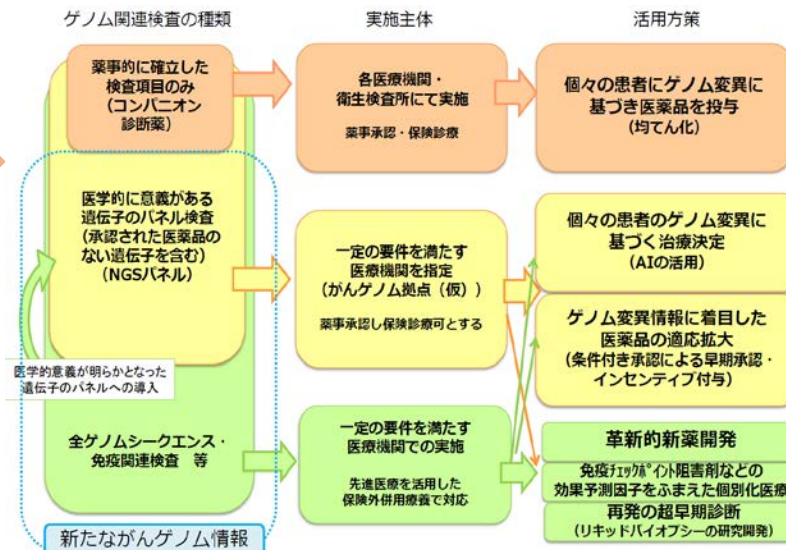
## 進捗状況

- 保険収載を検討すべきゲノム情報を用いた新たな製品及び技術の整理を行い、次回診療報酬改定(平成30年)において、中医協での議論に基づき、必要な技術にかかる保険適用を検討する。



- がんについては、**医学的意義のある遺伝子パネル検査を薬事承認し、一定の要件を満たす医療機関における保険診療を検討する。**
- がんゲノムに関しては、条件付き早期承認による既存薬の適応拡大等を含めた施策を推進するとともに、一人ひとりに最適な最先端のがん治療を公的医療保険で受けられるよう有効性・安全性等を確認した上で保険適用を行う。

### ゲノム関連検査の種類とその活用方策



## ⑥ 遺伝カウンセリング体制の整備、偶発所見等への対応に関する検討

### AMED調査結果

- 国内における遺伝カウンセリングの実施状況に関する調査結果は以下のとおり。
  - ✓ 質問紙回答171病院において、「専従の認定遺伝カウンセラー」の人員は平均0.92人
  - ✓ 単一遺伝子疾患の診断に関する遺伝学的検査の「1患者あたりの遺伝カウンセリング所要時間」は検査前平均60.7分、検査後平均44.8分
  - ✓ 偶発的所見等が発見された経験がある医療機関は171病院中7病院(5%)
  - ✓ 偶発的所見について、検査前に開示の希望の有無について意思確認を行っている他、発見された場合は定例カンファレンス等で事例毎に検討されるとの回答あり

### 国内の状況

- 遺伝子関連検査の実施に際して、患者やその家族等に対し、必要とされる説明事項や留意事項を明確化した文書等はない。
- ※民間の取組としては、日本医学会が、遺伝学的検査・診断をその特性に十分留意し配慮した上で医療において適切に実施するために留意すべき基本事項と原則として、2011年2月に「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」を公表している。

### 海外の状況 (※H25年度厚労科研特別研究(高坂新一班)報告書)

- 米国では下記の報告がある。
  - 生命倫理問題の研究に関する大統領諮問委員会:偶発的、二次的所見に関する報告書を公表
  - 米国臨床遺伝・ゲノム学会(ACMG):臨床検査として実施された全ゲノム解析等において、偶発的所見、二次的所見が得られた場合に結果を開示すべき24疾患56遺伝子を公表

28年8月時点での状況

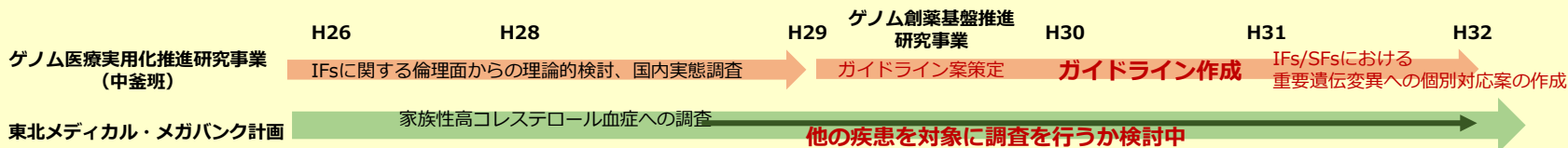
### 進捗状況

	東北メディカル・メガバンク計画	ゲノム医療実用化推進研究事業(中金班)
期間	平成26年～32年度 (東北メディカル・メガバンク計画:平成23～32年度)	平成26～28年度 →平成29年度 後継事業開始(ゲノム創薬基盤推進研究事業)
概要	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 遺伝学的検査結果を回付するにあたって、その有効性や、心理社会的影響・精度管理・手続きの妥当性などに関するパイロット研究</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● クリニカル・シーケンスを行った患者における主たる目的外の遺伝子解析所見(偶発的所見=Incidental Findings (IF)/二次的所見=Secondary Findings (SF))を返却する際の検討事項に関する研究</li> </ul>
対象遺伝子・バリエーション	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 家族性高コレステロール血症(単一遺伝子疾患)</li> <li>● その他</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● IF/SF全般における理論的検討 ⇒ 疾患の特定なし</li> <li>(臨床現場での実践における研究/国内の検討状況に関してはがん及び循環器領域等の疾患/バリエーション)</li> </ul>
成果・進捗	<ul style="list-style-type: none"> <li>● 家族性高コレステロール血症を対象に、平成28年10月よりパイロット研究を開始。研究参加の呼びかけ、講習会を行った。家族性高コレステロール血症のバリエーション陽性者7名を含む計36名に平成29年3月より回付開始し、完了した。6ヶ月後、1年後の質問紙調査、陽性の方は6ヶ月以降にインタビュー調査を実施予定。</li> <li>● 今後、他の疾患(単一遺伝子疾患、多因子疾患)を対象に引き続き調査するか検討中</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>● IF/SF及びその関連概念の概念整理を行い、IF/SFの返却義務のレベルの判断チャート及びIF/SF取扱いの全体フローと返却体制・プロセスを提案(別紙)。</li> <li>(一部のプロジェクトで、IF/SFの臨床的対応アルゴリズムに沿った結果開示を実践し、結果を解析した。今後、疾患等個別のポリシー作成については、後継事業において検討を行う。)</li> </ul>

・双方の進捗状況に関し研究検討会議等で情報交換

■ゲノム創薬基盤推進研究事業にて、ゲノム医療を実施するに当たって、**基本的な用語等の共通となる事項についてのコンセンサスを形成した上で**、ゲノム情報に基づく適切な医療を実施するため、**患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意事項(IFs/SFsの対応を含む)の明確化を行う予定。**

■ゲノム医療の実現を見据えて、結果回付方法、遺伝カウンセリングの手法やその体制、医療との連携等の課題に取り組むため、単一遺伝子疾患等では遺伝子検査回付体制の構築、多因子疾患では遺伝情報回付に向けた基盤の整備を目指すパイロット研究を実施予定。





# ⑥ 遺伝カウンセリング体制の整備、偶発所見等への対応に関する検討

## ゲノム医療実用化推進研究事業（中釜班）

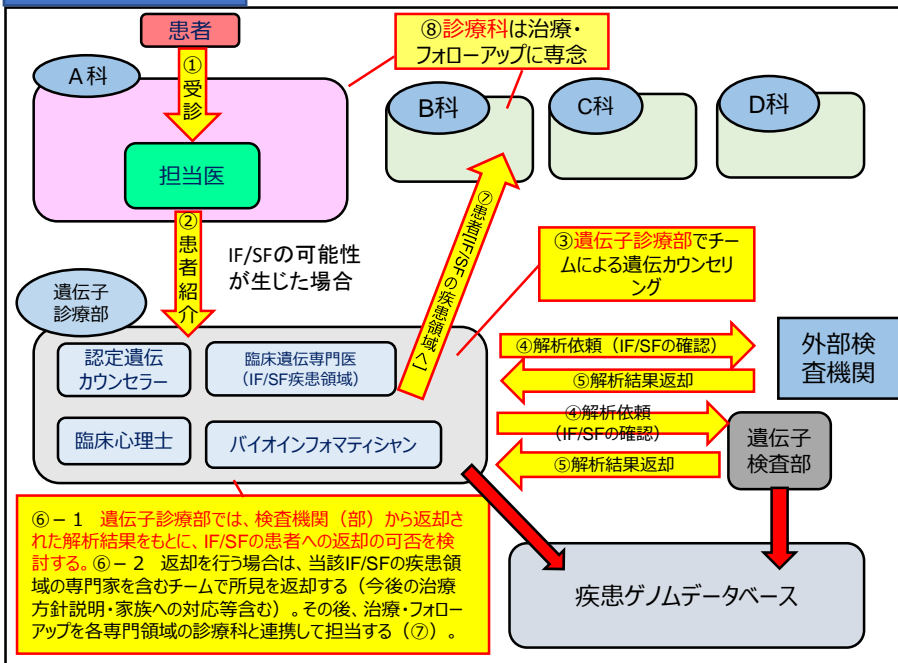
- ゲノム医療の実用化を進めていく際に、医療現場が直面すると予想されるIF / SFへの適切な対応のため、①倫理面からの理論的検討や、国内におけるIF / SFの取扱いの実態調査を実施。
- 研究班がとりまとめたIF/SFへの対応のポリシー案については、今後、学界等の様々な関係者の中で、広くコンセンサスを形成していく上での問題提起・試案として、ガイドライン策定に当たってのガイダンスの一つとなる事を期待。

### IFs及びその関連概念の概念整理

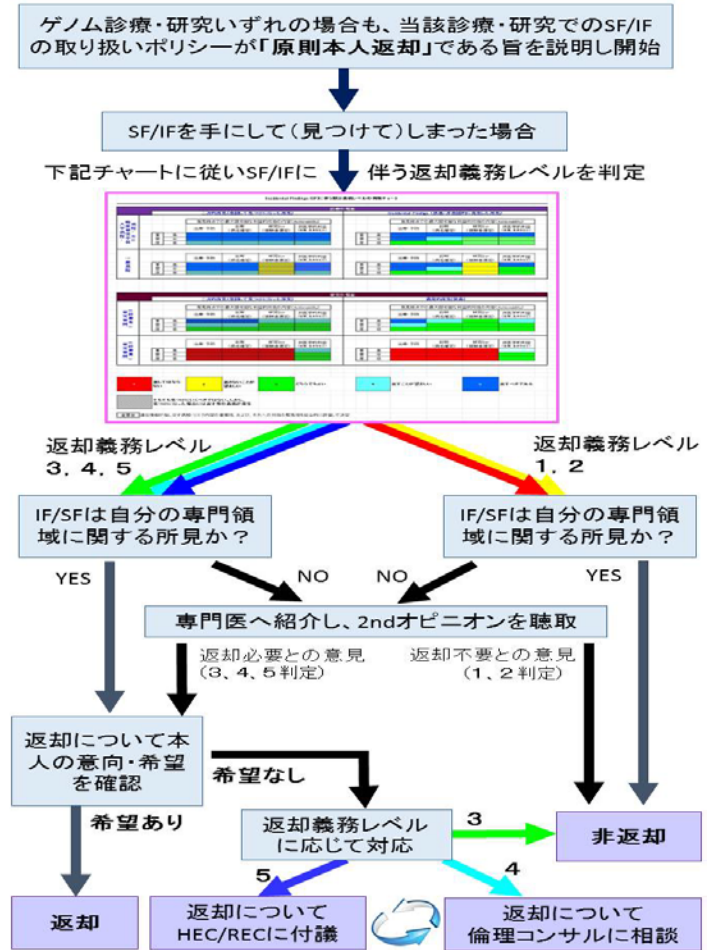
表 1. IFs 等の所見概念の区分

目的別 意図別	本来の目的内		本来の目的外 = incidental findings (広義)	
	意図的	意図的	意図的	非意図的
informed consent 時点の科学的知識 を前提にした発見 の予期可能性	予期可能	予期可能	予期可能	予期不可能
該当する概念	本来的所見 (Primary findings: PFs)	二次的所見 (Secondary findings: SFs)	狭義の Incidental findings: IFs	

### 結果返却の体制（例）



### IFs取扱いの全体フロー



## ゲノム創薬基盤推進研究事業（平成29年度～）

### ゲノム情報研究の医療への実利用を促進する研究

#### A. ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究

##### A-②：ゲノム情報患者還元課題

患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意事項を明確化する課題  
研究開発代表者： 京都大学 小杉眞司

研究内容：ゲノム医療において必要とされる、偶発的所見・二次的所見への対応を含めた、クリニカルシーケンスを実施する際の患者及び家族等に対する説明事項や留意事項を明確化し、ゲノム医療を実施するためのガイドラインの策定を行う。  
研究の実施にあたっては、関係学会の協力を得て実施し、用語の統一やコンセンサス形成を目指す。

スケジュール：平成29年度にガイドラインの原案を作成  
平成30年度に遺伝子関連検査の実施に際し患者等に対し必要とされる説明事項を明確化して公表

#### 課題

- 平成28年度までの研究の成果を踏まえて、どのようにコンセンサスを得てガイドラインを策定していくか。
- カウンセリングやフォローアップを返却手順の中でどのように位置づけていくか。



### ③(29)医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発

### ②8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

#### AMED研究

- 「ゲノム医療実用化推進研究事業」の「メディカル・ゲノムセンター等におけるゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究(中釜班)」において、遺伝カウンセリングに関わる医療従事者の教育についての実証的研修等を実施(平成26年度～平成28年度)。
- 「東北メディカル・メガバンク計画」において、ゲノム・メディカル・リサーチ・コーディネーター(GMRC)、バイオインフォマティクス人材、遺伝カウンセラー等の育成を実施中(平成23年度～)

#### 日本の状況

- 医学教育:医学生の実践的能力の到達目標を定めた「医学教育モデル・コア・カリキュラム」にて、遺伝子技術や解析等を位置付けている。
- 学会等の取組:臨床遺伝専門医1226人(2016年3月)、認定遺伝カウンセラー182人(2015年末)等

#### 海外の状況(※H26年度厚労科研特別研究(高田史男)報告書)

米国では遺伝医療の専門医2610人(2013年時点)、遺伝カウンセラー約4000名(一部の州では免許制度を導入)を育成し、高度医療機関等で診療に従事している。

#### 予算事業(文科省)

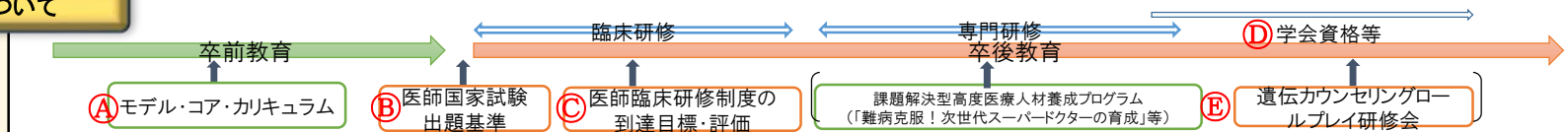
平成26年度から「課題解決型高度医療人材養成プログラム」の取組の1つとして、信州大学等6大学が連携して行う「難病克服!次世代スーパードクターの育成」において、遺伝性疾患マネジメントを担う医師を養成する等、高度医療を支える人材の養成に向けた取組を支援

#### 予算事業(厚労省)

平成28年度より「がんのゲノム医療・集学的治療推進事業」として、一部のがん診療連携拠点病院に、遺伝カウンセラーや臨床研究コーディネーターを配置する事業を開始。

28年8月時点での実行状況

#### 医師について



#### 卒前～初期研修教育の対応(A)(B)(C)

- ① 平成29年3月に「医学教育モデル・コアカリキュラム」を改訂し、遺伝医療・ゲノム医療に関する内容を充実。平成30年度より各大学において新たなカリキュラムに基づく教育を開始予定。
- ② 「医道審議会医師国家試験出題基準改定部会」におけるゲノム医療に関する議論に基づき、医師国家試験の新たな出題基準を公表(平成28年)。平成30年国家試験より適用予定。
- ③ 「医道審議会医師分科会医師臨床研修部会・医師臨床研修制度の到達目標・評価の在り方に関するワーキンググループ」において臨床研修におけるゲノム医療の取扱いについて議論(平成29年3月にとりまとめ)。今後、医師臨床研修部会で引き続き議論する方針。

#### 認定資格(D)※人数はH29年4月時点

資格名	認定学会	役割	人数
④ 臨床遺伝専門医	日本人類遺伝学会 (S31年発足/会員 約5,000人 理事長:松原洋一)	・すべての診療科からのコンサルテーションに応じ、適切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝子に関連した問題の解決を担う *期待される能力: 1) 遺伝医学についての広範な専門知識を持っている 2) 遺伝医療関連分野のある特定領域について、専門的検査・診断・治療を行うことができる 3) 遺伝カウンセリングを行うことができる 4) 遺伝学的検査について十分な知識と経験を有している 5) 遺伝医学研究の十分な業績を有しており、遺伝医学研究を行うことができる。	1301名

#### トレーニングコース(E)

コース名	プロジェクト名	概要	受講人数
遺伝カウンセリングロールプレイ研修会	ゲノム医療実用化推進研究事業(中釜班) (平成26～28年度)	・遺伝カウンセリングのスキルアップを目的に臨床遺伝専門医等を対象、全国14か所で開催	1326名
難病克服! 次世代スーパードクターの育成	課題解決型高度医療人材養成プログラム (平成26～30年度)	・特色ある遺伝子医療を実践している信州大学等6大学が連携し、主コースでは1年間のon the Jobトレーニングプログラムを開発・実践。(※インテンシブコース(修業期間1週間～1年))	54名 (うち主コース17名)

なお、日本癌学会・日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会の3学会合同で設置されたタスクフォースの中の「ゲノム医療の現状と将来展望」において人材育成の議論を行う方針

### ③(29)医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発

### ②⑧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

その他 ※人数はH29年4月時点

資格名	認定学会	主な役割・業務内容	人数(医師の割合)
① 臨床細胞遺伝学認定士	日本人類遺伝学会 (S31年発足/会員 約5,000人 理事長:松原洋一)	・検査の実践、結果の解釈、および臨床医への結果報告: ・染色体検査を対象(コピー数異常)	190名(26%)
⑦ ジェネティックエキスパート	日本遺伝子診療学会 (H9年発足/会員 約600人 理事長:小杉真司)	・検査の実践、解析結果の解釈、および臨床医への結果報告: ・遺伝子関連検査全体を対象(シーケンス)	14名(14%)
⑤ 認定遺伝カウンセラー	日本遺伝カウンセリング学会 (S52年発足/会員約1,200人 理事長:小杉真司) 日本人類遺伝学会	・倫理的・法的・社会的課題(ELSI)に対応を含めた専門的な遺伝カウンセリングの提供 ・主治医や他の診療部門との協力関係の構築・維持	205名(0%)
④ 家族性腫瘍カウンセラー	日本家族性腫瘍学会 (H18年発足/会員約800人 理事長:富田尚裕)	・臨床遺伝専門医または認定遺伝カウンセラーの資格を有し、日本家族性腫瘍学会家族性腫瘍セミナーを3回受講等の条件することが条件	35名(約80%)

### がんのゲノム医療・集学的治療推進事業 <厚労省> (平成28年度~)

<事業内容>臨床研究実績のあるがん診療連携拠点病院等に、遺伝カウンセラーや臨床研究コーディネーターを配置することで国際基準に対応した多施設共同臨床研究をより効率的・効果的に実施するための体制を強化し、迅速なゲノム医療・集学的治療の確立を実現する。

<補助内容>補助先:診療実績において一定条件を満たす、がん診療連携拠点病院(1施設につき2人まで) 補助率:定額(1人につき上限389.5万円/平成28年度)

<実績>都道府県がん診療連携拠点10施設、地域がん診療連携拠点病院14施設、に対して、遺伝カウンセラー合計36人、臨床研究コーディネーター1人を配置

### 革新的がん医療実用化研究事業 <AMED>

西尾班【がんゲノム個別化医療の実現に向けた遺伝子診断共通カリキュラム構築と教育・研修プログラムの実証的開発研究】(平成28年度開始(最長3年))

吉野班【産学連携全国がんゲノムスクリーニング事業SCRUM-Japanで組織した遺伝子スクリーニング基盤を利用した、多施設多職種専門家から構成されたExpert Panelによる全国共通遺伝子解析・診断システムの構築および研修プログラムの開発】(平成28年度開始(最長3年))

<進捗>平成28年度からがんクリニカルシーケンスを運営できるメディカルディレクター、クリニカルシーケンスチームを構成する多職種molecular medical staff(仮称)の育成のためにe-ラーニングシステム構築及び講習会開催

<今後の取組>がん診療連携拠点病院に、上記研修などを受け養成されたメディカルディレクター(臨床医等)を配備する。

### 研究 東北メディカル・メガバンク計画における人材育成(平成29年5月時点)

#### GMRC(ゲノム・メディカル・リサーチ・コーディネーター)

・役割:ヒトゲノム・遺伝子解析を伴う研究の実施に際して、①研究内容に関する説明を行い、自由意思に基づく同意を受け、②その他の研究実施に関する説明を行い、③試料提供者と研究者の信頼関係を築く。

・TMMiにおけるGMRC養成コース:看護師、保健師、検査技師を対象に2週間の専門教育のち、試験を実施(総377名を認定:東北大学296名、岩手医科大学81名)。 ※その他、日本人類遺伝学会認定GMRC: TMMiに174名が従事(全国 533名)

#### 生命情報科学者/バイオインフォマティシャン

・役割:ゲノム関連情報のインシリコ(コンピュータ)解析・解釈の手法の研究、ツール開発、ツールを用いた解析を行う。  
・平成25年度より、東北大学大学院 医学系研究科及び情報科学研究科、さらに平成27年度より、農学研究科で専門授業科目を設置(これまでに聴講生を含む80名以上が受講修了)  
・バイオインフォマティクス基礎修練の講習(ToMMiの職員や技術補佐員42名が受講、数十名がビデオ聴講)  
・現在、修了生のうち1名が助教としてTMM計画に従事。また、4名の大学院生がリサーチ・アシスタント(RA)としてTMM計画のサポートを実施。

#### データマネージャー(DM)/メディカルクラーク(MC)/医療情報技術者(MI)

・役割:健康調査情報、診療情報の収集、整理及び管理を行う。  
・平成25年度On the Job Training (OJT)開始、計12名が受講。  
・現在、上記OJT修了したDM9名、MC1名、MI2名が従事。

