

## 平成 22 年度第 1 回班会議

平成 22 年 8 月 1 日（日）11 時—16 時

場所：東京国際フォーラム G504

11:00 挨拶 “本研究班のミッション，スコープ，到達目標について”

東京大学

辻 省次

11:10 厚労省疾病対策課

中田 勝己

11:15 検討すべき課題について 東北大学

松原 洋一

11:30-12:00 セッション 1 制度面から見た遺伝子検査について

・保険収載，先進医療について 厚労省疾病対策課

中田 勝己

・自由診療の立場から 東北大学

松原 洋一

13:00-14:00 セッション 2 わが国における遺伝子検査の現状把握

現状の把握について

provider side の現状について

- ・ 大学研究室
- ・ 大学臨床検査部
- ・ 遺伝子診療部
- ・ 国研
- ・ 企業

user side の現状について

- ・ 各診療科の現状の把握
- ・ 遺伝子検査のニーズの把握
- ・ 海外への依頼の実態の把握

調査の進め方について

タイムライン

役割分担について

14:00-14:50 セッション 3 遺伝子検査の分類，位置づけについて

・ 遺伝子検査の必要件数に基づく分析

・ 臨床的有用性に基づく分析

治療法の decision making に対する有用性

予後判定に対する有用性

診断確定に対する有用性

その他

・ 疾患毎に必要とされる遺伝子の種類

解析対象遺伝子の数

・ 変異の検出の感度

疾患毎に必要とされる遺伝子検査の種類を含めて

- ・検査に必要な費用
- ・調査の進め方について  
    タイムライン  
    役割分担について

15:00-15:15 セッション4 人材育成について

- ・現状の分析
- ・検討課題
- ・調査の進め方について  
    タイムライン  
    役割分担について

15:15-15:30 セッション5 公開シンポジウムについて

- ・シンポジウムテーマ
- ・演者, 聴衆
- ・日程, 会場

15:30-16:00 セッション6 総合討論

- ・今後の活動の進め方
- ・班会議などの開催のタイムライン

## 平成 22 年度 第 2 回班会議

日時： 2011 年 2 月 5 日(土) 10 : 00-12 : 30

場所：東京フォーラム 会議室

### 議題

1. 開会の挨拶 辻省次 10 分
2. 厚生労働省疾病対策課ご挨拶 中田勝己 10 分
3. 各領域における遺伝学的検査の有用性について(10 : 20-12 : 00) 発表 10 分  
(領域ごとに遺伝子診断の臨床的意義づけ、臨床的有用性、現状の問題点などを示していただく)
  - ① 循環器領域：森田啓行
  - ② 耳鼻科領域：野口佳裕
  - ③ 皮膚科領域：清水宏 (秋山真志)
  - ④ がんの状況：古川洋一
  - ⑤ 神経内科領域：東京大学神経内科後藤 順 (とりまとめ), 小野寺理
  - ⑥ 小児科領域：奥山虎之
  - ⑦ ミトコンドリア：後藤雄一
  - ⑧ 染色体検査の現状：福嶋義光
  - ⑨ 検査：宮地勇人
4. 総合討論 12 : 00-12 : 30

市民公開シンポジウム

# わが国における、効果的な 遺伝子診断の提供システムのあり方

日程 **2011年2月5日** **土** 午後1時30分～午後4時40分

場所 **東京国際フォーラム ホールD7** 参加費 **無料**

主催 **厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業**  
「遺伝学的手法における診断の効果的な実施体制に関する研究」班

## プログラム

### シンポジウム (13:30~15:30)

- **遺伝子診断の提供システムのあり方**  
辻 省次 (東京大学 神経内科)
- **厚生労働省疾病対策課から**  
中田 勝己 (厚生労働省 疾病対策課)
- **遺伝子診断に関する現状の問題**  
松原 洋一 (東北大学 遺伝病学)
- **海外の動向について**  
小崎 健次郎 (慶応義塾大学 小児科)
- **小児難病支援全国ネットワーク**  
平岡 まさみ (認定NPO法人 難病のこども支援全国ネットワーク)

### 休憩 (15:30~15:40)

### パネルディスカッション (15:40~16:40)

[モデレーター]

齋藤 加代子 (東京女子医科大学 遺伝子医療センター)  
青木 正志 (東北大学 神経内科)



### 東京国際フォーラム

〒100-0005 東京都千代田区丸の内3丁目5番1号 TEL. 03-5221-9000

### 主催事務局

〒113-8655 東京都文京区本郷7-3-1  
東京大学医学部附属病院神経内科内  
電話: 03-5800-8672 FAX: 03-5800-6548

厚生労働省 難治性疾患克服研究事業

「遺伝学的手法における診断の効果的な実施体制に関する研究」研究班主催

日本人類遺伝学会後援

### シンポジウム

「稀少疾患の遺伝学的検査：いかに持続可能なシステムを構築するか」

平成 23 年 11 月 12 日 (土曜日)

10 時～11 時 30 分

幕張メッセ国際会議場 コンベンションホールB

日本医学会の「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」にうたわれる通り、遺伝学的検査をメンデル遺伝病の診療に活用する機運が高まっている。診療の一環として遺伝学的検査を活用するためには、継続的に検査を提供者「プロバイダー」を支援する枠組みの設計が必要である。しかし、現在、わが国においては健康保険の適応が認められている遺伝学的検査は十数種類のみであり、プロバイダーに対する継続的な財政支援は薄く、臨床検査会社が稀少疾患の遺伝学的検査のプロバイダーとして機能する積極的な動きも認められない。本シンポジウムでは、わが国に即した遺伝学的検査のプロバイダー支援のあり方を検討する。

遺伝学的手法における診断の効果的な実施体制に関する研究班の研究活動により明らかにされたわが国の現状の紹介に続いて「持続可能なシステム」として成功している英国の国営遺伝子診断ネットワークUnited Kingdom Genetic Testing Network (UKGTN)の政策担当者 Mark Kroese先生からシステムの設計の経緯と現状について紹介いただく。最後に、厚生労働省の稀少疾患対策の政策担当者 中川義章先生から我が国の取り得る戦略について分析をいただいた上、いかに持続可能なシステムを構築するか意見を交換する。

#### プログラムの概要

「我が国の遺伝学的検査の抱える問題点のオーバービュー」

辻省次 東京大学医学部神経内科 教授

「The UK Genetic Testing Network, its role and achievements」

Dr Mark Kroese, UK Genetic Testing Network Public Health Advisor」

指定発言：難治性疾患克服研究事業の取り組み

厚生労働省 健康局 疾病対策課 中川義章 課長補佐

座長 辻省次 東京大学医学部大学院医学系研究科 神経内科

小崎健次郎 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター

厚生労働省科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業  
「遺伝学的手法における診断の効果的な実施体制に関する研究」班  
平成 24 年度 公開シンポジウム

ゲノム診療の未来を考える—遺伝学的検査の提供体制のあり方—

日時：平成 24 年 9 月 22 日（土） 会場：東京国際フォーラム G602

- 第 1 部 座長：
- 13:00-13:05 挨拶 辻 省次（東京大学・研究代表）
- 13:05-13:20 本研究班の研究成果と遺伝学的検査提供体制についての提言に向けて  
辻 省次（東京大学）
- 13:20-13:35 日本における現状調査と NPO 法人による遺伝子検査提供  
松原洋一（東北大学）
- 13:35-13:50 英国及び米国の現状 小崎健次郎（慶応大学）
- 13:50-14:05 検査法・解析技術の進歩—次世代シーケンサー—  
三井 純／石浦浩之（東京大学）
- 14:05-14:20 遺伝学的検査の提供におけるナショナルセンターの役割  
奥山虎之（国立成育医療研究センター）／
- 14:20-14:35 染色体異常症の診断の進歩と検査提供体制の現状及び問題点  
福嶋義光（信州大学）
- 14:35-14:50 民間検査機関（衛生検査所）の取組みと課題  
堤 正好（エスアールエル）
- 14:50-15:00 休憩
- 第 2 部 座長：辻 省次
- 15:00-15:15 難病・稀少性疾患対策 （厚生労働省疾病対策課）
- 15:15-15:30 遺伝学的検査：希少難病患者・家族からの期待  
小泉二郎（SORD）
- 15:30-15:45 ジャーナリズムから見た検査の課題  
浅井文和（朝日新聞）
- 15:45-16:00 ゲノム診療を進めるためにやるべきこと  
金澤一郎（国際医療福祉大学大学院）
- 16:00- パネルディスカッション 座長：難波栄二（鳥取大学）

厚生労働省科学研究費補助金 難治性疾患克服研究事業  
「遺伝学的手法における診断の効果的な実施体制に関する研究」班

｜平成24年度 公開シンポジウム｜

# ゲノム診療の未来を考える — 遺伝学的検査の提供体制のあり方 —

日時 平成24年9月22日(土) 13:00~17:00

場所 東京国際フォーラム G602 参加費 無料

主催 「遺伝学的手法における診断の効果的な実施体制に関する研究」班

## 第1部 【座長】松原 洋一(東北大学)

- 13:00-13:05 挨拶 辻 省次(東京大学・研究代表)
- 13:05-13:20 本研究班の研究成果と遺伝学的検査提供体制についての提言に向けて  
辻 省次(東京大学)
- 13:20-13:35 日本における現状調査とNPO法人による遺伝子検査提供  
松原 洋一(東北大学)
- 13:35-13:50 英国及び米国の現状  
小崎 健次郎(慶応大学)
- 13:50-14:05 検査法・解析技術の進歩 —次世代シーケンサー—  
三井 純/石浦 浩之(東京大学)
- 14:05-14:20 遺伝学的検査の提供におけるナショナルセンターの役割  
奥山 虎之(国立成育医療研究センター)
- 14:20-14:35 染色体異常症の診断の進歩と検査提供体制の現状及び問題点  
福嶋 義光(信州大学)
- 14:35-14:50 民間検査機関(衛生検査所)の取組みと課題  
堤 正好(エスアールエル)

14:50-15:00 休憩

## 第2部 【座長】辻 省次

- 15:00-15:15 難病対策の現状と課題  
中尾 武史(厚生労働省健康局疾病対策課)
- 15:15-15:30 遺伝学的検査:希少難病患者・家族からの期待  
小泉 二郎(SORD)
- 15:30-15:45 ジャーナリズムから見た検査の課題  
浅井 文和(朝日新聞)
- 15:45-16:00 ゲノム診療を進めるためにやるべきこと  
金澤 一郎(国際医療福祉大学大学院)
- 16:00- パネルディスカッション  
【座長】難波 栄二(鳥取大学)

【問い合わせ先】ゲノム医学センター事務室

TEL: 03-3815-5411 [内線]35460 E-mail: utneurology@lab@gmail.com

## 平成24年度 第2回班会議

平成25年1月12日(土)午前10時～午後4時 東京国際フォーラム G407

- I. 調査研究のまとめ方について 10:00-12:00  
座長 松原
1. 国内の遺伝学的検査の実施体制についての調査結果の分析に基づく検討
  2. 各科領域における遺伝学的検査のニーズについての検討
  3. 制度上の問題点について
    - ・薬事法
    - ・品質管理
  4. 海外の調査研究から明らかになったこと
  5. シンポジウムの開催  
(平均各24分)
- II. 提言の内容について 13:00-15:00  
座長 辻
1. 遺伝学的検査の件数に応じて体制を整備する必要性
  2. 薬事法による規制が大きな障壁になっている点について  
薬事法を補完する認証制度の必要性?
  3. 検査会社が担当すべき範囲と、アカデミアが担当すべき範囲を明確にする必要性
    - ・施設認証
    - ・品質管理
  4. 遺伝子診療の充実と、遺伝子診療を担当する人材の育成の必要性
  5. データベースの構築 (変異データベース, レジストリー)  
(平均各24分)
- III. 総合討論 15:15-16:00  
座長 松原, 辻



