

難病領域における遺伝学的検査等実施体制の実態調査

研究分担者 佐藤 万仁

国立成育医療研究センターゲノム医療研究部 室長

研究要旨

希少疾患・難治性疾患の検査の大半は大学等の研究室において実施されているのが現状である。そのため対象疾患や検査方法、実施場所、費用負担、精度担保等は各研究室で様々である。実施体制の詳細を把握するため、今後オンラインアンケートによる実態調査を行う。今年度はその素案を作成し、対象者に周知し、本番調査へ向けた検討のためコメントの受付を開始した。本分担研究の成果は、難病領域における国際標準に対応した検体検査体制の整備のための基盤となる。

A. 研究目的

現在指定難病に挙げられている 331 の疾患のうち 190 以上の疾患は遺伝性疾患である。その多くは遺伝学的検査による診断が可能であり、逆に同検査による診断の確定が治療等医療的介入に不可欠である疾患も少なくない。一方で保険診療が適用される疾患は臨床的意義や技術的課題等の問題から 331 疾患のうち 76 疾患に止まっている。さらに全てに登録衛生検査所が対応しているわけではなく、希少疾患・難治性疾患の検査の大半は大学等の研究室において実施されているのが現状である。

本分担研究においては検体検査を実施あるいは依頼する大学研究室や民間検査施設(登録衛生検査所含む)等を対象としたアンケート調査を実施する。国内の実態を詳細に把握・分析し、難病における国際標準に対応した検体検査体制を検討・提案するための基盤とする。

B. 研究方法

国内における難病領域の検査については大学等の研究室が中心となっているため、対象疾患や検査方法、実施場所、費用負担、精度

担保等が様々である。また今般の医療法等の一部改正により研究と医療との切り分けも期待されている。国際標準に対応した検体検査の品質管理を整備するにあたって、難病研究班を構成する大学研究室や既に遺伝学的検査等を実施している、あるいは依頼している大学研究室、また一般の検査施設等を対象としたアンケート調査により実態を把握する必要がある。

本年度は、難波、足立らと、これまでの班会議や 2019 年 2 月 11 日(月・祝)にコングレスクエア日本橋(東京都)において開催された研究班シンポジウムにおける議論や他の研究班・学会関係者との意見交換、厚労省担当者との研究打ち合わせの内容を基にアンケートの素案を作成した。アンケートは対象者の利便性(による回答率の向上)を考慮しインターネット上で実施できるものとし、オンライン・アンケート・ツールとして定評のある SurveyMonkey

(<https://jp.surveymonkey.com/>)を利用した。

C. 研究結果

本研究班ウェブサイト (<http://www.kentaikensa.jp/>) にアンケート調査のテストページを開設した。アンケートは、検体検査を実施している施設、および依頼している施設向けの2通りを用意した。それぞれについて、対象疾患や検査方法、実施場所、費用負担、精度担保等からなる20程度の調査項目を設定した。

D. 考察

本番調査へ向けて素案の設問や構成を検討すべく、テストアンケートの公開に前後してシンポジウム等の場を利用して各研究班・学会関係者らに周知し、テストアンケートについてのコメントの受付を開始した。

E. 結論

次年度、オンラインアンケートにより、国内の遺伝学的検査等の検査体制の実態調査を行う。今年度はその素案を作成し、対象者に周知し、本番調査へ向けた検討のためコメントの受付を開始した。本分担研究の成果は、難病領域における国際標準に対応した検体検査体制の整備のための基盤となる。

F. 研究発表

1. 論文発表

Manami Iso, Mitsuyoshi Suzuki, Kumiko Yanagi, Kei Minowa, Yumiko Sakurai, Satoshi Nakano, Kazuhito Satou, Toshiaki Shimizu, and Tadashi Kaname. 2019. The CFTR gene variants in Japanese children with idiopathic pancreatitis. Hum Genome Var. 6:17.

佐藤万仁, 養王田正文, DNA解析装置(シーケンサー), 日経バイオ年鑑2019 - 研究開発と市場・産業動向(日経バイオテク編集)(2018年12月, 日経BP社).

2. 学会発表

中村勇治, 浅田英之, 久保田哲夫, 奥野友介, 村松秀城, 河合智子, 佐藤万仁, 高橋義行, 小島勢二, 齋藤伸治, UPD(15)patに伴うHERC2、DUOX2のヘテロ接合性喪失によるblended phenotypesの1例, 第41回日本小児遺伝学会学術集会(2019年1月, 名古屋). 佐藤万仁, 柳久美子, 要匡, 希少・未診断疾患を対象とした大規模全エクソーム解析における次世代シーケンサーの評価, 第41回日本分子生物学会年会(2018年11月, 横浜).

柳久美子, 磯まなみ, 竹下芽衣子, 佐藤万仁, 要匡, レット様症状を呈する女兒患者におけるMECP2遺伝子欠失の同定と遺伝子発現解析, 第41回日本分子生物学会年会(2018年11月, 横浜).

要匡, 柳久美子, 磯まなみ, 小林奈々, 阿部幸美, 竹下芽衣子, 黒木陽子, 林恵子, 岡村浩司, 緒方(川田)広子, 河合智子, 中林一彦, 秦健一郎, 小崎健次郎, 佐藤万仁, 松原洋一, IRUD-Pコンソーシアム, 第一期IRUD(希少・未診断疾患イニシアチブ)統計と今後, 第41回日本分子生物学会年会(2018年11月, 横浜).

佐藤万仁, 柳久美子, 要匡, 希少・未診断疾患を対象とした大規模全エクソーム解析の俯瞰的分析, 日本人類遺伝学会第63回大会(2018年10月, 横浜).

柳久美子, 湊川真理, 磯まなみ, 佐藤万仁, 松原洋一, 岡本伸彦, 要匡, 重度レット症候群に認められたMECP2遺伝子欠失について, 日本人類遺伝学会第63回大会(2018年10月, 横浜).

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

3. 実用新案登録
なし
4. その他