

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
分担研究報告書

分担研究課題名：成人期の医療体制の整備に関する調査研究および疫学・統計担当

地域遺伝医療システムの構築と成人期医療の検討

分担研究者： 羽田 明 （千葉大学・名誉教授）

昨年度に引き続き、平成30年度の診療報酬改定時に遺伝学的検査が保健収載された項目について、千葉県内の遺伝医療を担当している医療機関および項目によっては全国の施設から発注された遺伝子検査への対応を進めた。複数回、発注している施設への報告に関しては概ね問題なく経過していると思われるが、新規施設への結果報告時に、発注の妥当性を含めて丁寧なコメントが必要な例もあった。他に新生児マススクリーニングの新規項目追加における課題も検討した。

A. 研究目的

ゲノム解析技術の急速な進展とコストの低減に伴って、遺伝医療の現場における診断のための網羅的遺伝子検査が技術的・金銭的に可能となってきた。これを背景に平成30年度診療報酬改定がおこなわれ、保険点数が発表され、同年4月1日から実施された。遺伝子解析機関として臨床検査会社が収益面等から対応できない項目を、かずさDNA研究所かずさ遺伝子検査室が衛生検査所登録後、全面的に受託してきた。しかし、遺伝子検査を発注する施設、担当者の遺伝子検査に関するリテラシーが必ずしも十分ではないケースもあり、適切な遺伝医療を推進する為にはどのような支援を必要とするか検討することが求められる。これに関して、かずさ遺伝子検査室で受託した実際の遺伝子検査結果の返却におけるコメント記載などを通してどのような内容が適切であるかを検討した。

新生児マススクリーニングの新規追加項目として脊髄性筋萎縮症（SMA：spinal muscular atrophy）の有用性が世界的にも認められてきた。そこで、検査項目を自治体レベルの既存マススクリーニングに追加する場合に解決すべき課題とその解決策を検討した。

B. 研究方法

平成30年度の改定に基づき、班会議、学会などで解析結果を評価するシステムを持つもの以外の遺伝子検査に関して、発注施設へ返却する報告書の解析結果に正確な理解を支援するコメントを付してきた。遺伝子検査発注施設の遺伝リテラシーには大きな差があり、既に長年、わが国遺伝医療を担ってきた施設の場合は特に大きな課題はないが、臨床遺伝専門医が在籍することが遺伝子検査の発注の要件であるにもかかわらず、病院の小児科、内科等の臨床現場からの発注には課題がある事例が散見された。そこで、どのような課題があるかを検討した。また、保険収載された項目以外に加えるのが妥当な疾患にも取り組んだ。

SMAの既存新生児マススクリーニングへの追加に関しては、関係機関の方々と討議し、必要な手続きに関してまとめた。

（倫理面への配慮）

本研究の遺伝医療の主要な現場とした、千葉県こども病院遺伝科および遺伝診療センター、千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部は、千葉県の遺伝医療の最前線を担っている施設である。臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーの育成も担いながら臨床心理士、医療ソーシャルワーカーとの多職種連携も進んでいる。その為、遺伝学的検査を実施する前の十分な遺伝カウンセリ

ングを徹底し、検査実施の適否を含め、被験者の自立性を最優先とする倫理的対応はほぼ確立していると思われる。本研究の事例に関して課題の検討を連携して行った。

SMAの新生児マススクリーニングへの追加にあたっては、担当機関の倫理審査委員会での研究承認申請をおこなう。

C. 研究結果

評価時点で、これまでコメントを記載した症例は170症例となった。多くは千葉県内の千葉大学附属病院遺伝子診療部、千葉県こども病院遺伝診療センターを介したものであり、基本事項以外にコメントで追記すべき事項は少なかった。しかし、他の施設からの発注では、その妥当性に関して、事前に十分、検討すべき例もあった。具体的な例として、新たに追加した血友病の家系例で、発端者の遺伝子診断が未実施であるにもかかわらず、保因者の可能性のある被験者の保因者診断を遺伝子検査に求めてきたものがあった。この場合、被験者には症状がなく、疾患原因となるpathogenic variantを引き継いでいるかも未確定な状態である。検査パイプラインにしたがって検出した多型がpathogenic variantであることを決定するのは困難であり、判断を下すことは極めて危険である。

未収載項目に関しても取り組んだ結果、多くの項目に関して令和2年度診療報酬改定において保健収載されることになった。現実にはかずさ遺伝子検査室で受託している検査に関しては、保険収載する方向で検討が進められていると思われる。

SMAの新生児マススクリーニングへの追加に関して、県内の産科施設への周知、千葉県と千葉市が実施している既存の20疾患の新生児マススクリーニングに用いられている血液ろ紙の利用許可、治療機関として千葉大学附属病院および千葉県こども病院の遺伝診療科および治療担当者への周知および受け入れ承諾、遺伝子検査施設であるかずさDNA研究所との検体送付及び結果受取、スクリーニング陽性検体への対応などの体制構築が必要であることがわかった。

D. 考察

遺伝子検査を発注できる施設の要件として臨床遺伝専門医の在籍があるが、在籍している事と個別案件において発注前にその妥当性をチームとして検討しているかは必ずしも一致していないと思われる。このような例を契機として、遺伝医療を行う施設の実質的な体制構築を促していくことも求められる。

このような事例からも都道府県単位の遺伝医療研究会のような相互討論を求める場の設定と、個別案件も検討する場が全体の施設の遺伝リテラシーをあげることに重要であると思われる。

SMAの新生児マススクリーニングへの追加は、本分担研究の「地域遺伝医療システムの構築」を基盤とした取り組みとも言え、千葉県が全国に先駆けて実装すべき課題と思われる。

E. 結論

保健収載されたあるいは、今後、収載が見込まれる遺伝子検査を実際の臨床現場に実装するための要件が明らかとなった。

また、SMAの新生児マススクリーニングへの追加に関してもこれまでの千葉県における遺伝医療システムの構築への取り組みが有用であった。

かずさDNA研究所が千葉県にあることが、これらの課題解決の要になっている。千葉県でしっかりしたシステムを構築することが、他の自治体での取り組みの参考になり、ひいては我が国の遺伝医療の底上げに資すると思われる。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

- (予定を含む。)
- なし