

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患克服研究事業）
総合研究報告書

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（千葉大学予防医学センター・特任教授）

遺伝医療の現場で診断のための網羅的遺伝子検査が技術・価格面から可能になってきた。これを背景に平成30年度診療報酬の改定がおこなわれ、遺伝学的検査の保険点数が発表された。しかし、現場の判断で検査提出を行うには複雑で、適切な検査オーダー体制とするには課題が多い。そこで、千葉県を単位とした地域遺伝医療体制での運用方針を検討した。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、遺伝医療の現場で診断のための網羅的遺伝子検査が技術的に可能になってきた。これを背景に平成30年度診療報酬の改定がおこなわれ、遺伝学的検査の保険点数が発表された。しかし、現場の判断で検査提出を行うには複雑で、適切な検査オーダー体制とするには課題が多い。そこで、千葉県を単位とした地域遺伝医療体制での運用方針を検討した。様々な状況で医療資源の無駄な消費を抑制しつつ、遺伝医療現場のニーズに的確にこたえる遺伝医療体制を構築することが目的であり、構築後は全国レベルでのモデルとなることを目指す。

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

本研究では、遺伝医療の現場として、分担者が関与している千葉県こども病院遺伝科、千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部

での状況を分析した。これにより現場でのニーズを分類し、それぞれのニーズに応えることができる遺伝学的検査を想定した。

遺伝学的検査を担当する機関は、公益財団法人かずさDNA研究所 かずさ遺伝子検査室である。同検査室は平成29年年7月、千葉県から衛生検査所として登録された。保険収載された遺伝子検査のうち、他の臨床検査会社が主に収益面で採算が取れないと判断し宙に浮いたものを主要な対象として解析サービスの提供を目指した。本研究に関して同研究所の小原収副所長と実現可能性のあるシステム構築へ向けた議論を進めた。

その間、診療報酬点数表の改定が検討され、平成30年度4月1日に実施された。この点数表の資料ではD006-4遺伝学的検査の項目が大きく改定された。そこで、この区分と遺伝医療現場での遺伝子疾患診断に向けたニーズとの整合性を検討し、現時点で妥当と考えられる検査体制をまとめた。その後、平成30年8月から班会議、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。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。

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。本研究の事例についても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実施にあたっては、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

平成30年8月から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。やはり、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、臨床心理士、Medical Social Worker、看護師、保健師が参加するチーム医療としての遺伝診療体制の構築が、遺伝医療の中の遺伝子検査においても必要不可欠と思われた。事実、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。

未収載項目に関する取り組みの結果、

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が求められる。

具体的な対応として、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。千葉県では千葉大学附属病院、千葉県がんセンター、千葉県こども病院、国立千葉東病院、それにちば県民保健予防財団などが参加する千葉県遺伝医療研究会をその場としている。今後のこの組織を活用して体制整備、臨床現場における遺伝リテラシーの向上を実現したい。

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

地域遺伝医療体制を構築する上で、臨床現場でニーズに従った遺伝学的検査体制が極めて重要な位置づけとなる。平成30年度4

月1日から実施された診療報酬点数の改定により、遺伝学的検査に関する点数が増え、内容も拡充されてきたことを契機に、千葉県での遺伝医療・遺伝子検査体制の構築を進めた。この取り組みが令和2年の診療報酬改定で遺伝子検査の保健収載が拡充されたことにもある程度寄与していると思われる。

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

なし