

わが国における先天代謝異常症の特殊検査の提供状況について

研究分担者 奥山 虎之
国立成育医療研究センター 臨床検査部 統括部長

研究要旨

先天代謝異常症は疾患の種類は多いが個々の疾患の罹患者は極端に少ない超希少疾患の集合体である。わが国では、当該疾患の診断に必要な検査は、当該疾患を専門に研究する研究施設によって維持されてきた。この方法は、当該疾患患者の臨床情報の集約化や治療方法の標準化にはメリットがある反面、特殊検査の実施体制や精度管理方法が医療法の定める基準と一致しない場合が少なくないという問題がある。この問題を解決するために、我が国における当該検査の実施状況、提供状況を調査した。

ライソゾーム病の特殊検査を提供している施設は、研究機関9施設、医療機関1施設、衛生検査所2施設であった。また、ペルオキシゾーム病の検査を提供している研究機関が2施設、衛生検査所が、1施設であった。今回の調査で、先天代謝異常症の診断に必須の検査が、おもに研究機関により実施されている実態が明らかとなった。

A．研究目的

先天代謝異常症は疾患の種類は多いが個々の疾患の罹患者は極端に少ない超希少疾患の集合体である。わが国では、当該疾患の診断の多くは、当該疾患を専門に研究する研究施設によって維持されている。この方法は、臨床情報の集約化や治療方法の標準化にはメリットがある反面、疾患に特有な検体検査の実施体制や精度管理方法が改正医療法の定める基準と一致しないという問題を生じている。本研究では、改正医療法と先天代謝異常症の特殊検査の提供体制の整合性を図ることを目的とする。研究初年度である今年度は、我が国における当該検査の実施状況、提供状況を調査した。

B．研究方法

研究機関、医療機関、衛生検査所における先天代謝異常症の特殊検査の提供状況をそれぞれの機関や日本先天代謝異常学会が発信している情報をホームページなどから入手した。また、より詳細な情報を得るために、必要に応じて、直接当該機関に問い合わせを行った。本年度は、先天代謝異常症の中でも比較的頻度が高いライソゾーム病、ペルオキシゾーム病を対象に調査した。

（倫理面への配慮）

本研究は倫理的な問題を伴わない。

C．研究結果

ライソゾーム病の特殊検査を提供している施設は、研究機関9施設、医療機関1施設、衛生検査所2施設であった。また、ペルオキシゾーム病の検査を提供している研究機関が2施設、衛生検査所が、1施設であったが、研究機関の1施設は、付属の大学病院臨床検査部門と連携して、医療機関としての受託を行う体制に2019年中に変更している。ライソゾーム病の検査を提供している研究機関9施設のうち5施設が大学医学部小児科学教室の研究室であった。また、医療機関として検査の提供を

行っている1施設は、国立高度専門医療センター（ナショナルセンター）の臨床検査部門であった。検査の内容は、酵素活性、代謝産物などの生化学的検査を提供している研究機関が8施設、遺伝子解析を提供している施設が5施設であった。医療機関として提供している1施設では、生化学的検査と遺伝子関連検査を共に提供していた。また、衛生検査所として検査を提供していた2施設のうち、1施設は、生化学的検査のみ、他の施設は、遺伝子関連検査のみを提供していた。

ペルオキシゾーム病については、大学の研究施設が、同じ大学の大学病院の臨床検査部門と連携して、医療機関として検査を提供する体制を2019年に確立していた。

D．考察

今回の調査で、先天代謝異常症の診断に必須の検査が、おもに研究機関により実施されている実態が明らかとなった。医療法およびそれに関連した法案では、診療の用に供する検体検査は、医療機関または衛生検査所で実施することとされている。今後は、大学の研究施設が、同じ大学の大学病院の臨床検査部門と連携する、あるいは、研究機関が衛生検査所の登録をするなどの方策を取り、両者の整合性を図る必要がある。次年度からは、当該疾患の難病班と連携し、この体制構築を進める必要がある。

E．結論

先天代謝異常症の診断に必須の検査が、おもに研究機関により実施されている。

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。)

1. 特許取得
なし

2. 実用新案登録
なし

3.その他
なし