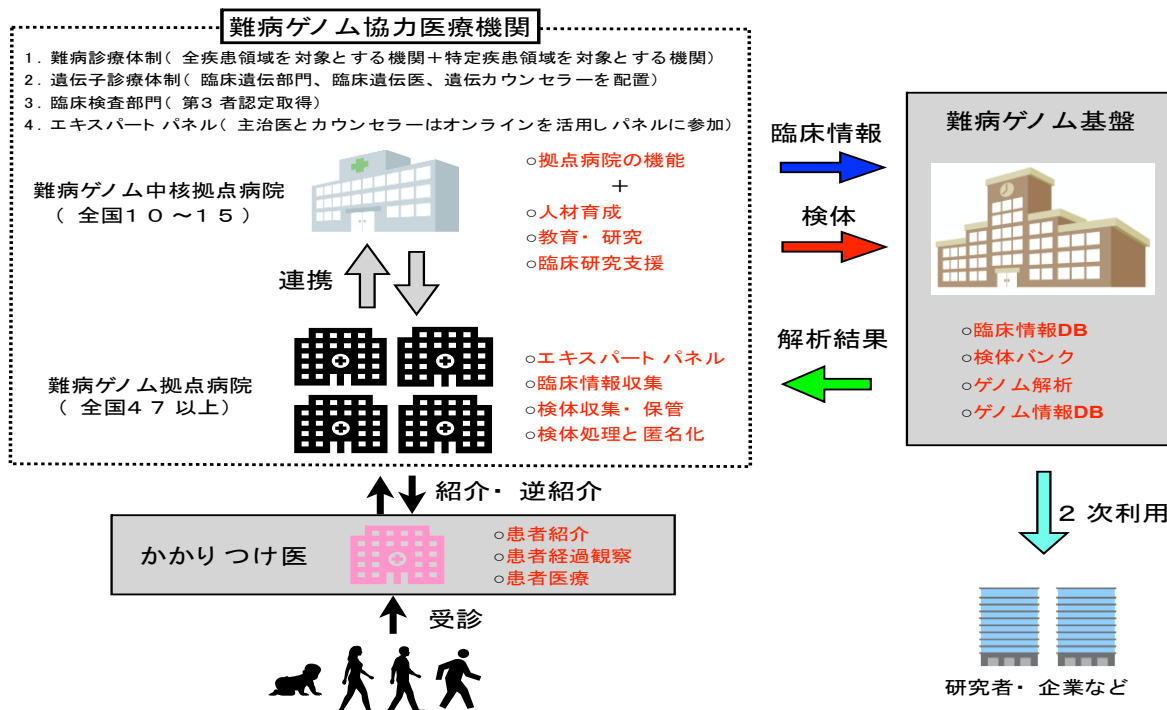


難病ゲノム医療における協力医療機関の体制に関する検討

竹内 勤

慶應義塾大学 医学部



平成30年から整備が進められている新たな難病医療提供体制では、難病医療支援機関（難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院）で対応できない場合、国立高度医療センター、IRUD 拠点病院、他の難病診療連携拠点病院へ紹介し、指導・助言を受ける役割を想定している。この体制を基に、難病ゲノム医療の協力医療機関に備えるべき診療部門とエキスパートパネルの要件について検討した。

1) 診療部門（診療科）：333の指定難病と小児慢性疾患の各疾患に関わる診療科を難病財団ホームページより抽出したところ、全疾患領域を対象とする機関では16診療科を、特定の診療領域を対象とする機関では、特定領域に加えて麻酔科、救急科、放射線科、リハビリテーション科が必要と考えられた。

2) 診療部門（遺伝子診療）：医療機関内に臨床遺伝部門が設置され、学会認定の臨床遺伝医と学会認定の遺伝カウンセラーが配置されている。

3) 診療部門（検査）：医療機関内に第3者認定を受けた臨床検査室が設置され、学会認定の医師、学会認定の臨床検査技師が配置されている。

4) エキスパートパネル：臨床的妥当性、有用性を検討するため、週一回程度、主治医、難病治療専門医、臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラー、病理専門医、画像専門医、ゲノム基礎専門家、生物情報専門家などの多職種から構成されることが望ましい。エキスパートパネル（多職種検討会）は、協力医療機関に設置し、主治医および遺伝カウンセラーは、オンラインなどを活用してエキスパートパネルに参加できるような仕組みが必要。