

平成 27 年度 国内外における遺伝子診療の実態調査報告書

医療現場におけるゲノム医療の実施状況

2016 年 3 月 31 日

MRI 株式会社三菱総合研究所

目 次

1. 目的	1
2. 調査の方法	1
2.1 調査のフロー	1
2.2 インタビュー調査で収集する事項	1
2.3 調査対象医療機関	2
3. 遺伝子診療を実施している医療機関の調査結果	2
3.1 遺伝子検査の実施目的	2
3.2 遺伝子検査の実施状況	2
3.3 遺伝子検査実施の流れと同意取得体制	3
3.4 遺伝子診療時の研究のためのIC	4
3.5 遺伝子診療実施時の費用負担	5
3.6 家族のケア	6
3.7 遺伝子検査、遺伝カウンセリングの体制について	6
3.8 偶発的所見（二次的所見）への対応	6
4. まとめ	7
4.1 課題	7
4.2 今後の方向性	7
最近の動向：クリニカルシーケンスの試験的運用を実施している施設に対する調査結果	9

1. 目的

本調査は、以下の項目に関する実態を明らかにするために、医療現場における遺伝子検査の導入・実施状況に関する情報収集を行った。

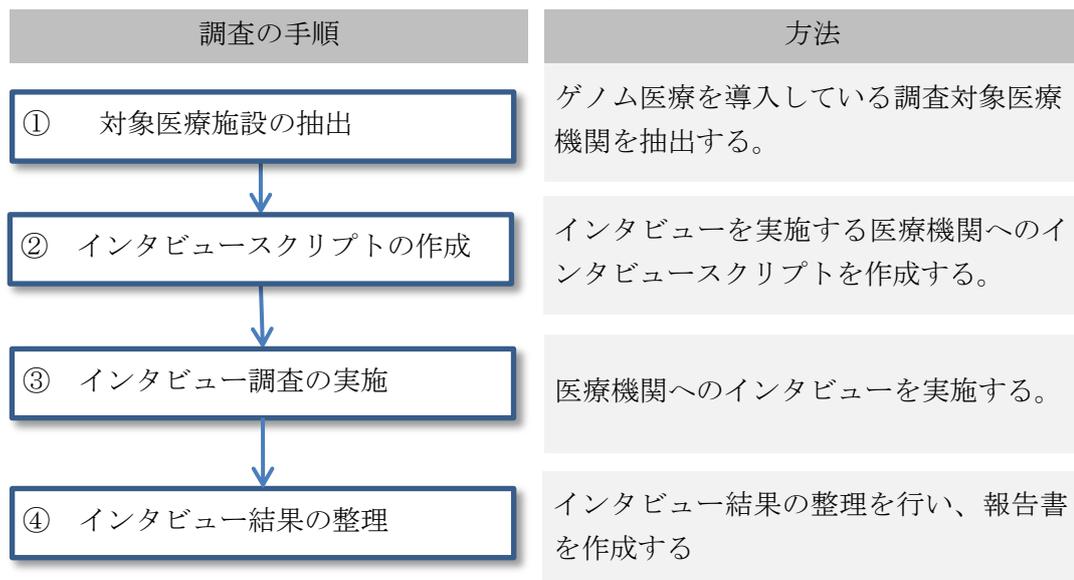
- 遺伝子検査を導入済みの領域（がん、希少疾患等）
- 検査実施場所（自施設、外注等）
- インフォームドコンセント（以下、「IC」という。）の取得方法
- 検査後の治療決定プロセス
- 遺伝カウンセリング実施状況
- 個人情報保護法の影響

2. 調査の方法

2.1 調査のフロー

本調査の手順及び方法の概要を以下に示す（図 2-1）。具体的な状況や課題を抽出するため、インタビューによる情報収集を行った。

図 2-1 調査のフロー（医療現場調査）



2.2 インタビュー調査で収集する事項

以下の3項目を対象としてインタビュー調査を実施した。

- 遺伝子検査の実施状況
- 医療現場における IC の実施状況（実施体制・方法等）
- 遺伝子診療促進のための課題

2.3 調査対象医療機関

本調査では以下の7つの組織にインタビュー調査を実施した(表 2-1)。対象は、遺伝子診療の実施機関として関係者から推薦のあった医療機関とした。

表 2-1 調査対象医療機関

主な対象	組織
がん	A
	B
	C
	D
がん、希少疾患	E
希少疾患	F
	G

3. 遺伝子診療を実施している医療機関の調査結果

3.1 遺伝子検査の実施目的

医療現場における遺伝子検査は、患者が受診している診療科から遺伝子診療部等を紹介され、疾患の要因を特定するために受診する「確定診断」が一般的であり、実施数が多い。現時点では、遺伝子検査は他の検査による診断を補完するために実施されている場合が多く、遺伝子検査実施後に診断に大きく影響する例は1割程度であるという医療機関もあった。出生前診断については、当該医療機関の産科を受診している患者の他、診断希望により、初診で診断を受ける例もある。

3.2 遺伝子検査の実施状況

調査対象とした医療機関は、少ないケースで年間100件、多いケースで年間1,500件程度の遺伝子検査を実施している(図 3-1)。単一遺伝子疾患の検査は全ての調査対象機関で一般的に実施しているが、生殖細胞系列に関する検査は調査対象のうち3機関が実施するにとどまり限定的となっている。

生殖細胞系列の検査を実施している医療機関では、以下に示す前提のもとに検査を実施していることが確認できた。

- 単一遺伝子疾患の検査は、通常の検査と同様の取扱で実施している。
- 生殖細胞系列の検査は、究極の個人情報と判断されるため、ICの取得を行って実施している。

(単位:件/年間)

組織	単一遺伝子疾患		先天異常等		生殖細胞系列 (網羅的解析)		薬剤応答性診断
	自施設	外部委託	自施設	外部委託	自施設	外部委託	外部委託
A	53	79			6		
B	570		単一遺伝子疾患の検査は通常の検査と同レベルの検査として扱われる		880		
C	617				44	104	260
D		202		(出生前診断) 461			主に遺伝診療部等でIC対応
E	547				30		
F	700 ~800		主に診療科でIC対応				遺伝カウンセラーがIC対応
G	100			(出生前診断) 1200			

図 3-1 遺伝子検査の実施状況

3.3 遺伝子検査実施の流れと同意取得体制

遺伝子診療の実施の流れとしては、一般的には以下のプロセスとなる（図 3-2）。③から⑦のプロセスが遺伝子検査に係る部分である。

- ① 診療（検査）、診断
- ② 対象疾患に関する検査結果の説明
- ③ 遺伝学的検査の説明
- ④ 同意書の取得（遺伝子検査の必要性があり、患者が希望した場合）
- ⑤ 家系調査、家系図作成⇒家族への影響の検討及び対応
- ⑥ 遺伝学的検査
- ⑦ 検査結果の説明
- ⑧ 診断方針の検討、決定

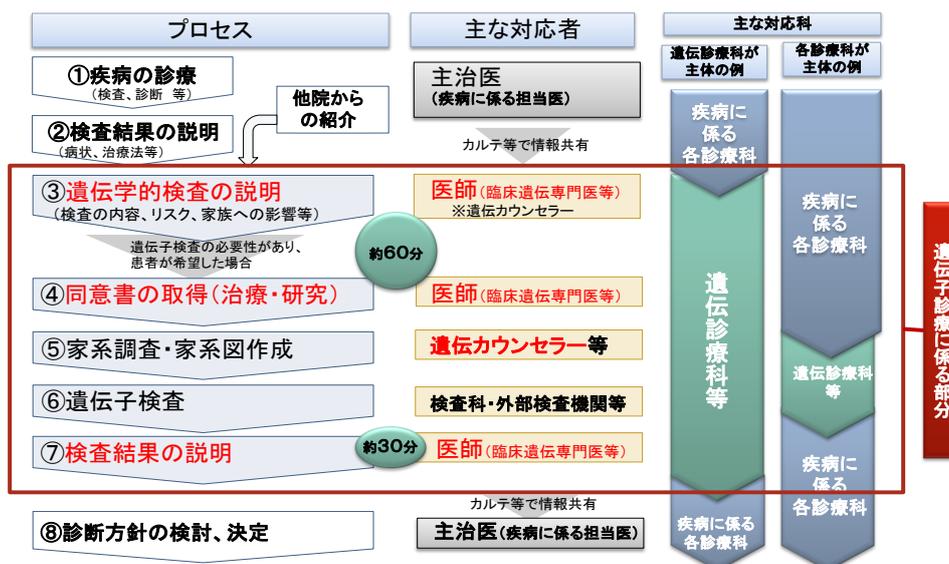


図 3-2 遺伝子診療のプロセスと体制（一例）

以下に、遺伝子検査実施の入口となる説明、同意取得の体制に関する調査結果を整理する。遺伝子検査前・検査後における IC 取得の体制は、詳細に見れば医療機関ごとに異なっているが、整理すると以下の3つのパターンに分けることができる。

① 遺伝子診療部等で医師（臨床遺伝専門医等）が説明、同意取得する例

- ✓ 診療科に遺伝子診療の専門性を持つ医師がいない場合、各診療科が担当する疾患でも遺伝子診療部で対応を行う。
- ✓ 疾患の診療に関わる部分の説明は診療科で行い、遺伝子診療に関わる部分の事前の説明、同意書の取得、検査、検査結果の説明については遺伝子診療部等で実施する。その場合、患者に直接対応するのは医師である例が多く、遺伝カウンセラーは家系図作成など補助的な役割を担う。

② 各診療科で医師（臨床遺伝専門医等）が説明、同意取得する例

- ✓ 診療科に遺伝子診療の専門性の高い医師がいる場合、診療科での対応が可能となる。各診療科に臨床遺伝専門医等が配置されている必要があるため、遺伝に起因する希少疾患や特定のがん等で実施されている。
- ✓ また、同意書等も病院で統一的なものではなく、診療科ごと、又は医師ごとに作成されている。研究の場合は、同意書等も倫理委員会の審査対象になるため、病院統一になるが、診療に使用する同意書は統一されていない例が多い。

③ 診療科の説明に遺伝子診療部の遺伝カウンセラー等が立ち会う例（同意取得は医師）

- ✓ 遺伝子診療の専門家である遺伝カウンセラーが立ち会いのもと、診療科が主体的に説明する。
- ✓ 遺伝カウンセラーが活躍する診療科としては、産科や小児科が挙げられる。診療科の医師が説明する場合でも遺伝カウンセラーが同席する例がある。産科の場合、出生前診断等は、遺伝カウンセラー等から遺伝子検査の内容を説明される例が多い。また小児科の場合は、より丁寧な IC が必要とされるため、最終的に医師が同意書を取得する場合でも、遺伝カウンセラーによるケアを行う例がある。

遺伝子検査に関する人員及び体制は、医療機関等によって異なるが、主に医師が遺伝子検査の説明、同意取得の対応をしている状況にある（医師は主治医ではなく臨床遺伝専門医等、遺伝子診療に熟知した医師があたるのが一般的である）。医療機関及び診療科ごとに体制は様々であり、医師の専門性に依存した属人的な体制であると考えられる。

総じて、医療現場において活躍している遺伝子カウンセラーの人員が少ない状況にあった。また、患者に対し、個別の疾病状況等を配慮したうえで診断結果を伝えられる遺伝子カウンセラーも少ない状況である。

3.4 遺伝子診療時の研究のための IC

臨床現場では遺伝子検査の具体的な目的・内容が示された上で同意が取得されるが、採取される血液や組織の他、ゲノム解析結果のデータが二次利用される場合は、さらに「将来的な研究利用」や「第三者提供（民間企業や海外への提供）」に関する同意が必要となる（図 3-3）。その際、自身の検査に関する同意と将来的な研究利用に関する同意が段階的に取得される場合もある。第三者提供する場合は、民間企業や海外利用など、具体的に明示したうえで同意を取得する例も見られる。研究の IC に関しては、改正個人情報保護法の制定に伴い、海外

の研究に係る規制及び国内の大型研究事業の IC 等について一部整理した（別紙 4）。

〇〇〇の遺伝子検査と、「家族性・若年性のがん及び遺伝性腫瘍に関する研究」について、担当の医師から十分な説明を受け、理解しました。その上で、以下のように意思を表示します。

(検査)	● 遺伝子検査実施とその結果報告について:	<input type="checkbox"/> 希望する	<input type="checkbox"/> 希望しない
	● 他院の主治医・紹介医等への遺伝子結果の通知:	<input type="checkbox"/> 希望する	<input type="checkbox"/> 希望しない
(研究)	● 遺伝子検査後に残った試料を保存し、今回説明を受けた「家族性・若年性のがん及び遺伝性腫瘍に関する研究」、及びそれと同じ目的で行われる将来の研究に利用することについて実施とその結果報告について:	<input type="checkbox"/> 同意する	<input type="checkbox"/> 同意しない
	● 研究としてのゲノム・遺伝子解析により、現在想定されている遺伝性腫瘍の遺伝に関して、私の診療に意味のある情報がわかった場合は:	<input type="checkbox"/> 知らせて欲しい	<input type="checkbox"/> 知らせないで欲しい
	● 研究として、ゲノム・遺伝子全体を調べることにより他の遺伝性腫瘍の遺伝に関する重要な情報が、たまたま見つけた(偶発的所見)場合は:	<input type="checkbox"/> 知らせて欲しい	<input type="checkbox"/> 知らせないで欲しい

図 3-3 遺伝子検査の際の IC の例（医療機関 A の例）

なお、希少疾患の場合、部分的な遺伝子解析結果のみで個人が特定される可能性が相対的に高いが、「個人情報保護法によって研究が停滞することは患者自身の本意ではない」という意見も得られた。希少疾患のうち先天性代謝疾患などで、実名登録の上で研究活用に同意している例もあり、自身の遺伝情報等を希少資源であると認識している患者も存在する。

説明同意文書は、医療機関や診療科ごとに作成している例が一般的で、個別の医療機関や医師が個々に作成している状況にあることが分かった。同意書の確認内容は、簡易なものから、将来的な研究への活用等のオプションを含むものまで多様であった。

3.5 遺伝子診療実施時の費用負担

遺伝子検査の費用は、現時点では、保険収載されていないことも多い。場合によっては研究費による対応となるが、研究対象に該当しない場合は自費負担となる。また、保険収載されている遺伝子検査についても、保険点数が低く、実質的に医療機関の負担となる場合もあることが確認された。研究条件に該当しない場合、自費診療となり患者の負担が大きくなることも確認された。

事前のカウンセリングも病院負担や自由診療である例が多い(表 3-1)。2015 年 4 月以降、希少疾患に関して、保険収載される遺伝子診療が 36 疾患から 71 疾患に増大され、今後は自費負担の割合が減少することとなる。

また、血縁者が遺伝性の疾患であることが判明し、不安を覚えた家族が遺伝子検査を受ける例もある。疾患が確認された場合は患者となり保険診療の対象となる場合でも、未病の場合は自由診療で自己負担となる例も多い。

研究費で実施される場合は、患者の費用負担はないが、患者が研究に同意することが前提となる点、また、研究に携わっていない臨床医が遺伝子診療から遠ざかる要因となる点などの問題点も指摘された。

表 3-1 遺伝子診療にかかる費用

<p>【遺伝カウンセリング費用】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 遺伝カウンセリング費用は請求できないため病院負担（E 病院、F 病院） ・ 遺伝カウンセリング費用は自由診療で患者負担（C 病院） ・ 遺伝カウンセラーを研究費で雇用（A 病院） <p>【遺伝子検査、診断費用】</p> <ul style="list-style-type: none"> ・ 発端者の費用は研究費、家族は自由診療（C 病院） ・ 保険収載されている検査は保険診療。保険適用外の検査は研究費（E 病院）
--

3.6 家族のケア

発端となる患者の疾患が遺伝的な要因であると診断された場合、家族や血縁者等の検査を行う「保因者診断や発症前診断」を実施する例もある。発端となる患者が遺伝子診断を受けることにより、未発症の家族や血縁者の疾患リスクが明らかになる可能性もある。このため、IC で遺伝子による疾患リスクに関する説明がある例も多い。費用面でも、発端者は保険診療又は研究費で診断を受けることが可能であっても、家族が未発症である場合は自己負担になる例も多い。

3.7 遺伝子検査、遺伝カウンセリングの体制について

遺伝子検査を実施する際、疾患や診療科ごとに対応が異なる上、遺伝カウンセリングが保険収載されていないため、カウンセラー等が患者や家族に対して十分に時間を割くことが難しいという意見があった。今回インタビューした7機関のうち5機関は、遺伝カウンセラーは補助的な役割であり、家系図の作成等を行っている状況であった。遺伝カウンセリングの所要時間は、今回のインタビュー対象機関においては、事前の説明に約60分、事後の説明に約30分程度であった。

診療科によっては、数回にわたる説明が必要とされる場合もあり、その際は、遺伝カウンセラー等が対応するという例もある（小児科や産科などにそのような例が見受けられる）。

今後、遺伝子検査の事例が増加するに従い、遺伝カウンセラーを含む専門職の活用が不可欠になると考えられる。現状では、上記のように疾患や診療科ごとに対応が異なること、遺伝カウンセリングが保険収載されていないこと等により、遺伝カウンセラーの位置づけが不安定であると考えられる。

また、医師が同意取得に関与している場合、時間を要することから、1施設あたりの遺伝子診療の検査数が増えない、という懸念を示す医療機関もあった。一方、遺伝子診療にあたる医師は、主治医ではなく臨床遺伝専門医が集約して実施することで、役割分担ができていく機関もある。

3.8 偶発的所見（二次的所見）への対応

医療現場の遺伝子診療における偶発的所見（二次的所見、本章では Incidental Findings の

略称である IF を用いる) への対応は病院ごとに様々であるが、基本的には IC 取得の際に IF に関する意思が確認されている。(なお、本調査では、IF については「遺伝子解析の過程において当初は想定していなかった提供者及び血縁者の生命に重大な影響を与える偶発的所見」と定義した。) IF については、現時点では事例が少ないこともあり、方針が定まっていない医療機関も多く、事例ごとに対応を検討している状況であった。

また、一部、IF の対応についてガイドラインを定め、結果を返却している例もある。以下に各医療機関における対応状況の例を示す。

<IF への対応状況>

- 診療では目的と部位を限定して解析するため、偶発的所見は確認されない。詳細な解析を行う場合は、研究として連結不可能匿名化するため、フィードバックできない。
- 疾患ごと、患者ごとに異なる対応が必要であり、ガイドライン等は作成していない。主治医の総合的な判断となる。伝え方等も含めたゲノム医療の専門家の育成が重要。

4. まとめ

4.1 課題

現在の遺伝子診療に関しては、保険収載が限定的であることにも起因し、医療機関及び診療科ごとに対応が異なっている。基本的には、保険収載されている遺伝子検査は保険診療として実施され、それ以外は、患者の負担を削減する目的で、研究として実施される例が多い。ただし、未病の家族等は自費診療となり、負担が大きいことも課題となっている。

同意取得に関しては、患者に対する説明者は医師が担う例が多く、一部の医師に負担が集中し、専門職(遺伝カウンセラー等)が十分に活用されていない状況にあることも示された。(医師は主治医ではなく臨床遺伝専門医等、遺伝子診療に熟知した医師があたるのが一般的である。) また、遺伝カウンセリングの大部分が保険収載されておらず、医師が研究費等で対応する等の状況が負担の集中や遺伝カウンセラーの活躍を阻害する要因になっている可能性があり、遺伝カウンセラーを含む専門職を雇用する体制の構築や、臨床遺伝専門医を育成すること等への障壁となる可能性がある。医療機関が組織的な体制を構築しなければ、さらなるニーズの拡大を阻害する要因ともなるため、対策を講じる必要があると考えられる。

4.2 今後の方向性

遺伝子検査を行う状況としては、分析機器の性能向上や検査の機能向上等から、一回の検査あたりの費用や時間が軽減される傾向にあるが、遺伝子診療が普及するためにはそれだけでは不十分であり、遺伝子診療を提供する体制の整備が必要であると考えられる。一部の医師に過度の負担が集中する体制から、専門職を含めて役割を分担できる体制を構築することが求められる。この体制構築には、以下のような方向性が考えられる。

(1) 遺伝子検査及び遺伝カウンセリングの保険収載

遺伝子検査及び遺伝カウンセリングが保険収載されることによって、遺伝カウンセラー等の専門職を雇用する財源を確保し、それによって安定的な雇用を実現する。ただし、保険収載を進めすぎると、必要性の低い検査が増加することも懸念される

ことから、患者数や検査後の治療技術の動向等を踏まえ、慎重に議論する必要がある。

(2) 特定施設における遺伝子診療

複数の機関がばらばらに遺伝子診療を提供することを避け、特定の施設に集中することによって、限られた人材で、質の高い遺伝子診療を効率的に提供することができると考えられる。しかし、初期段階では有効な策であると考えられるが、一定期間を過ぎると、特定の施設のみへの対応では裾野が広がらないことも懸念される。

(3) 電子的同意等の活用

ICT (Information and Communications Technology) を活用することによって、限られた人材で複数施設にまたがるカウンセリング体制を共同構築する。現在、英米等で進められており、技術的にも確立されつつある。ただし、個人情報保護の観点から、情報漏えいやなりすまし等の可能性もあることから、その対策について動向を把握する必要がある。

最近の動向：クリニカルシーケンスの試験的運用を実施している施設に対する調査結果

本調査では、クリニカルシーケンスを実施する国内の5施設に対してインタビューを行い、クリニカルシーケンスを提供するにあたっての運営体制や実施内容、課題を得ることができた。

本章では、インタビューによって得られた知見をまとめる。本章の構成を以下に示す。

● 運営体制

各施設におけるクリニカルシーケンスの運営体制をまとめる。

● クリニカルシーケンスの実施内容

本章では、クリニカルシーケンスの実施内容を以下の工程に分けてまとめる。

- ✓ 事前説明（ゲノム解析結果の見方や、患者からの情報収集等）
- ✓ ゲノム解析（配列決定や、データ解析、品質・精度管理）
- ✓ 解析結果の返却（患者に対するゲノム解析結果の説明）

● クリニカルシーケンスの課題

事前説明、ゲノム解析、解析結果の返却に関して課題をまとめる。

(1) 運営体制

【体制の構成・規模】

- 研究や医療を実施する施設の規模（人材や業務の内容等）によって、クリニカルシーケンスの運営体制は大きく異なる結果となった。
 - ✓ クリニカルシーケンスを提供するチームは、基本的には、対象疾患に関わる診療科の医師、コーディネーター、遺伝カウンセラーから構成されており、施設によっては、バイオインフォマティシャンや基礎研究者が参加している事例があった。
 - ✓ コーディネーターの役割は、採血補助、再来予約、他診療科との連携や、遺伝カウンセリング等であった。
- クリニカルシーケンスに取り組む体制としては、施設が全体的に関与する大規模なものから、一部のメンバーで構成されるチームによるものがあった。その体制には、外部リソースが含まれている場合もあった。

(2) クリニカルシーケンスの実施内容

1) 事前説明

【説明内容】

- クリニカルシーケンスにおける事前説明の事項は、ゲノム解析に関する基礎的情報、ゲノム解析結果の見方（期待の範囲や対応の限界）に加えて、インフォームドコンセ

ントの内容であった。

- ✓ 説明時に、家族歴等の情報を患者から得る事例があった。
- ✓ 家族歴等の情報に基づく家系図の作成は、遺伝カウンセラーが担っている場合もあった。

【説明の体制】

- 担当医、コーディネーター、遺伝カウンセラーがチームを組んで事前説明を行っている場合と、担当医が事前説明を行っている場合があった。

【説明にかかる時間】

- 0.5～1 時間程度を要する場合と、1～2 時間程度を要する場合があった。

2) ゲノム解析

【配列決定】

- 施設が保有するシーケンサーを用いて配列決定を行っている場合と、外部業者を利用している場合があった。
 - ✓ 前者の場合、解析対象とするバリエーションのタイプによって次世代シーケンサーとキャピラリーシーケンサーを使い分けているとのことであった。
 - ✓ 後者の場合では、外部業者による品質保証のレベルをしっかりと検証して利用先を決定しているとのことであった。

【データ解析】

- 配列決定によって得られたデータの解析を施設内のチームで行っている場合と、外部業者を利用して行っている場合があった。
- データに対するアノテーションのために、医師、遺伝カウンセラー、ゲノム解析に関わった技師等でカンファレンスを定期的で開催している施設があった。ゲノム解析結果の解釈が困難な場合には、基礎研究者の参加が必要になる場合もあるとの意見もあった。

【品質・精度管理】

- いずれの施設も、厳密な品質・精度管理のもとでゲノム解析を行っていた。また、国際標準規格のみでは十分な対応を図れない可能性があるため、米国の CAP レベルの管理も必要ではないかとの意見もあった（品質・精度管理に関する課題について(3)章に述べる）。

3) 解析結果の返却

【返却の内容】

- 解析結果の返却、特に、偶発的所見（二次的所見）への対応方法等を含めた方針については、複数の施設が米国人類遺伝学会等のガイドラインを参考にしているとのことであった。
- 結果の返却のために標準作業手順書（Standard Operating Procedure : SOP）を作成している施設もあった。
- 個々のケースによって得られる解析結果は多様であり、個別に対応する必要があるとの意見が多かった。
- ある施設では、1～2%程度で偶発的所見（二次的所見）が発生しているとの報告を受けた。

【結果返却の体制】

- 解析結果の返却にあたっては、その体制に遺伝カウンセラーのような人材を含むことが望ましいが、現状では人材が不足しているため、遺伝カウンセラーを十分に雇用できる施設は限られてしまうとの意見もあった。

(3) クリニカルシーケンスの実装に伴う課題

1) 事前説明

【体制】

- 事前説明に関しては、遺伝カウンセラー人材が不足しているという指摘と、その対応を求める声が多かった。
 - ✓ 遺伝カウンセリングに関わる認定資格には、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、家族性腫瘍カウンセラー、家族性腫瘍コーディネーター等があり、現段階では、臨床遺伝専門医が1,200名程度、認定遺伝カウンセラーは180名程度、家族性腫瘍カウンセラー・コーディネーターは70名程度とのことであった。
 - ✓ わが国では遺伝カウンセラーのポジションが不安定であるため、国家資格化や財源確保等を検討すべきとの声もあった。
- 疾病の種類に応じたゲノム医療の認定資格が存在しないため、その検討が必要との意見があった。また各診療科が対象の疾患領域ごとにゲノム医療の知見を蓄積・活用するとともに、遺伝子診療部門が全体を統括していくのがよいのでは、という意見もあった。

2) ゲノム解析

【バイオインフォマティクスの育成】

- ゲノム解析に関しては、特に、データ解析に携わるバイオインフォマティクスが不足している状況への対応を求める声が強かった。特に、クリニカルシーケンスに関わる専任のバイオインフォマティクスを望む声もあった。
- 人材像としては、遺伝統計学や配列解析、プログラミング、パイプライン構築などといったクリニカルシーケンスに関わるスキルを持ち、さらには、医師の視点・アプローチを理解できる者、という意見があった。
- バイオインフォマティクスを育成するために、公的なデータベースセンター等において研修・教育を推進しつつ、クリニカルシーケンスの現場で経験を積ませる、というような OJT (On the Job Training) がよいのではないかと意見があった。

【品質・精度管理に関わるルール・ガイドライン】

- いずれの施設からも、クリニカルシーケンスの品質・精度保証への対応が急務であるとの意見があった。
 - ✓ 米国の CAP や CLIA に相当する品質・精度管理基準の整備が必要との声があった。
 - ✓ ただし、国内の全ての医療機関に同様の品質・精度管理基準を適用するかどうかについては検討の余地があるとの意見もあった。
- 試料の品質を担保するための SOP が必要であるとの指摘もあった。
 - ✓ 個々の施設が独自の SOP を作り上げるのではなく、複数の施設が協力し合うことにより、質の高い SOP を効率的に作り上げるべきとの意見があった。また、そのような SOP は、ベストプラクティスとして、できるだけ早く公開していくべきとの主張もあった。

【民間企業の活用】

- (自施設でゲノム解析を実施している施設においては)民間企業が品質や精度を保証できるのであれば、クリニカルシーケンスを外注化することも可能だという意見があった。
- 民間企業において、受注件数が増えればコストの削減が図れるため、ゲノム医療の推進を期待できるとの声があった。

【情報基盤の整備】

- 解析結果の精度や品質を高めるためには、日本人のデータを蓄積したデータベースの構築が必要であるが、既存の海外のデータベースを用いるにあたっては、利用の促進を図る上で、アノテーションの部分が日本語化されるとよい、という意見があった。
- 同様の意見として、クリニカルシーケンスで用いることのできる共通のデータベースを国主導で構築すべきとの声があった。このようなデータベースが整備されることによってクリニカルシーケンスの均てん化が期待できる、とのことであった。

3) 解析結果の返却

【体制】

- 解析結果の返却には、十分に時間をかけて対応する必要があるため、専門部門の設置が必要である、という指摘があった。
- 解析結果に含まれる疾患が結果を返却する者の専門領域とは大きく異なる場合、その者が説明を行うべきかどうか、という点もクリアにすべきとの指摘があった。
 - ✓ ある施設では、特定の家族性疾患に関する偶発的所見（二次的所見）についてのみ返却しており、専門外の疾患に関する結果の返却は対応が難しい状況にあるとの意見があった。

(4) まとめ

本調査では、クリニカルシーケンスを実施する国内の施設に対してインタビューを実施し、実施状況や課題の整理を行った。

今回の調査では、施設が当該業務のために有している人材とその業務の内容によって運営体制は大きく異なっていた。内部のリソースでゲノム解析を行っている施設があれば、外部のリソースを活用している施設もあった。また今後の運営体制に関しては、各施設が組織的な取組を進めるなかで、遺伝子診療部門が全体を統括したり、施設内に専門部門を作ったりするという施策も必要ではないかとの指摘があった。

いずれの場合も解析結果の品質や精度に関しては細心の注意を払っており、コストとの兼ね合いによって体制を検討している状況にあった。今回の調査において、特に目立った指摘は、事前説明や解析結果の返却に関わる遺伝カウンセラーが不足していることと、その人材育成を求める声であった。解析結果の返却に関しては、ガイドラインや SOP の整備を求める声もあった。また、ゲノム解析に関わるバイオインフォマティクスが不足していることについても複数の施設から指摘を受けた。クリニカルシーケンスに関わるバイオインフォマティクスには、医師がどのような視点・アプローチで考えているかを理解できることが重要であり、そのために、技術的な専門性の習得だけでなく、OJT を含めた人材育成が有効なのではないかとする具体的な意見もあった。

いずれの施設においても、クリニカルシーケンスという先進的な取組に対して、組織的に対応すべく、必要な人員の確保やプロセス・基盤の整備を進めており、ゲノム医療の実現にむけて積極的に取り組んでいることが明らかとなった。

平成 27 年度 国内外における遺伝子診療の実態調査報告書

2016 年 3 月

株式会社 三菱総合研究所
人間・生活研究本部
科学・安全政策研究本部
経営コンサルティング本部
金融イノベーション事業本部

TEL (03)6705-6025