

講演 1 難波班の活動報告と難病遺伝子パネル検査の提案

難波 栄二（鳥取大学 研究推進機構 研究戦略室 教授）

2018 年 12 月に検体検査の精度管理に関する医療法が改正され、従来の研究の延長線上として実施されていた難病の遺伝学的検査の見直しが必要となった。その対応のために、難波班が 2018 年 10 月に発足し活動を開始した。本研究班は難病領域の遺伝学的検査に関する品質・精度確保を検討し、その検査体制の充実を図りゲノム医療の推進に貢献することを目的としている。初年度には、情報提供のためのホームページを立ち上げ相談窓口を設けた。さらに、2019 年 2 月 11 日には、シンポジウムを開催し情報提供を行った。研究 2 年目には次の活動を行った。難病班等への Web アンケートや施設の個別調査などを実施し、登録衛生検査所、医療機関、研究などにおける遺伝学的検査の現状を把握し今後の体制についても検討した。検査の品質・精度確保の向上のために英国や米国の充実した体制の調査を行い、日本の体制について検討した。また、指定難病の診断基準に掲載されている遺伝学的検査について検討し、保険収載の拡充その妥当性を検討した。令和 2 年度診療報酬改定で保険収載された難病領域の遺伝学的検査の体制の拡充を行い、この情報をホームページに掲載した。難病領域の遺伝学的検査の実施施設の情報を提供する検索サイトの構築を行った。また、IRUD などのゲノム研究の結果を診療に用いるための提言（案）も作成している。

そして、難病領域の遺伝学的検査を診療に役立てる体制を充実させるためには次世代シーケンサー（NGS）による遺伝学的検査の実装化（保険収載）が必要になる。そこで「指定難病遺伝子パネル検査」としてエクソーム解析のデータから指定難病遺伝子の候補バリエーションを抽出する機器プログラムの開発を構想している。本検査結果を診療に用いるための体制として難病エキスパートパネル（仮称）を備えた難病ゲノム医療拠点病院（仮称）が必要と考えている。難波班は本年 3 月で終了となるが、全ゲノム計画の中においても難病ゲノム医療のための拠点病院構想も示されており、難病の遺伝学的検査のさらなる発展を期待する。