

講演3 希少・難病のゲノム医療と大型研究（IRUD 等）：研究と診療の切り分け
要 匡（国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部 部長）

次世代シーケンサなど技術革新によるゲノム解析精度の向上、解析コストの低減等が進み、希少・難病を含めた精密医療の実現を目指して、網羅的ゲノム解析等を用いた大型研究が各国で進められている。わが国においても、未診断疾患イニシアチブ（IRUD）、希少難治性疾患に関する全ゲノム医療の推進研究（全ゲノム8プロジェクト）などの大型研究が希少・難病を対象として実施されている。現在、これら大型研究で解析された患者のなかに、指定難病、小児慢性特定疾病などの原因遺伝子の明らかな病的バリエーションが見出され、研究から診療への橋渡しが必要な状況が生じている。

一方、わが国においては、2018年12月に検体検査の精度の確保に係る医療法等の一部を改正する法律（改正医療法）が施行され、診療として行われる検体検査の実施基準等が明確となり、米国と同様、研究における検査（研究解析）と診療における検査（臨床検査）は明確に分けて実施される時期にも来ている。

ここで、わが国のみならず、研究で得られる解析結果は、研究における正確性、妥当性等は保証されるものの、診療の用に供する検体検査としての解析は行われてはいない。すなわち、研究は、未知の部分の探索などを、一定ではないさまざまな角度から、研究倫理に従って実施されるべきもので、改正医療法等の適応外であり、また適応してはならない。一方、臨床検査は、診療の用に供する検体検査として、臨床的妥当性など一定の評価が得られている確立された項目に対して、実施場所も含め、精度管理、分析的妥当性の評価など改正医療法に沿った体制のもとで実施されなければならない。

わが国の難病ゲノム医療の実現へ向け、希少・難病に対する大型研究と診療は両者ともに進める必要がある。そこで、ここでは、両者の違いを概説し、現在の医療法に沿った形でスムーズに診療への受け渡しが行えるための、これらの切り分け等について議論する。