

講演 4 拡大した難病の保険収載遺伝学的検査とマイクロアレイ染色体検査の臨床実装
黒澤 健司（神奈川県立こども医療センター・内科系専門医療部門遺伝科 部長）

遺伝学的検査の保険適用は進行性筋ジストロフィー症 DNA 検査以降、2019 年末までに 75 疾患に拡大し、さらに令和 2 年度診療報酬改定では 65 疾患が追加され、現在 140 疾患が知られている。対象は、客観的な診断基準が確立している指定難病が中心となっている。その適用要件には、1) 分析的妥当性、2) 臨床的妥当性、2) 臨床的有用性、の 3 点が重視されている。それでもなお、多くの遺伝性疾患が保険適用とはなっておらず、研究としての解析に依存せざるを得ない。こうした状況から、今後も遺伝学的検査の保険適用拡大が期待される。そのためには、各疾患の診断基準における遺伝学的検査の位置づけの再検討や臨床サイドの検査に関する準備も極めて重要である。解析が複雑になればなるほど、網羅的になればなるほど、結果の解釈が重要となる。このことは、世代シーケンスによる遺伝子パネル解析を用いたがんゲノムプロファイリング検査で既に進められている体制と一致している。難病領域でもこの遺伝子パネル解析が次の課題となる。現在は網羅的な遺伝学的検査へ進む前の過渡期に相当する。こうした時期にあって、マイクロアレイ染色体検査の機器承認が得られた。これまでの LDT を中心とした難病領域遺伝学的検査では、一歩進めた形となる。そのためには上述のように、適切な解釈のための新しい体制とその運用が重要となる。将来の網羅的解析を視野に入れた遺伝学的検査の拡大が期待される。