

臨床病理レビュー 特集第 165 号
どうなる?! ゲノム医療 2020-2021

目 次

はじめに.....	中谷 中.....	巻頭
I. 希少疾患のゲノム医療の社会実装		
1. 難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究班.....	難波 栄二.....	1
2. 社会実装の問題点とナショナルセンターにおける取り組み.....	要 匡・他.....	2
はじめに.....		2
I. 我が国における希少疾患の遺伝学的検査の医療実装における問題点.....		3
A. 検査体制.....		3
B. 大型ゲノム研究からの医療実装(未診断疾患イニシアチブなど).....		4
II. ナショナルセンターでの取り組み.....		4
A. 国立精神・神経研究センター (NCNP)における取り組み.....		4
B. 国立成育医療研究センター (NCCHD)における取り組み.....		6
おわりに.....		6
3. 社会保険診療報酬改定(2020 年度)における遺伝学的検査の適用拡大(算定要件の拡大)について.....	黒澤 健司.....	8
I. 遺伝学的検査とは.....		8
II. 保険収載された遺伝学的検査の歴史.....		9
III. 遺伝学的検査の保険適用となるための条件.....		9
IV. 遺伝学的検査の保険収載拡大をめざして.....		10
V. 遺伝学的検査の実施に際して.....		12
VI. 今後の課題 — 遺伝学的検査の拡大と次世代シーケンスの導入.....		12
4. 指定難病制度の問題点 — 難病法施行 5 年目の見直しを見据えて —.....	千葉 勉.....	14
はじめに.....		14
I. 指定難病制度の公平性の担保.....		15
A. 指定難病を指定する際の公平性.....		15
B. 各難病間の重症度分類の公平性.....		16
C. 厚労省の他の施策・制度との公平性.....		17
II. 小児慢性特定疾患制度との関係.....		17
III. 指定難病の診断に必要な検査の保険収載.....		18

II. 教育講演

1. 米国のがんゲノム医療の現状	池田 貞勝	21
------------------	-------	----

III. がん遺伝子パネル検査を活用したゲノム医療の推進課題

1. エキスパートパネルの運営課題	金井 雅史	23
I. エキスパートパネルとは		23
II. エキスパートパネルにおける検討事項		24
III. 推奨治療の決定に難渋するケース		24
IV. エキスパートパネルのキャパシティに関する課題		27
2. 薬剤へのアクセス課題	石丸 紗恵・他	28
I. がんのゲノム診療とがん遺伝子パネル検査について		28
II. がん遺伝子パネル検査の医療現場での使い方とは		29
III. 保険外併用療養費制度、患者申出療養とは		30
IV. 「遺伝子パネル検査による遺伝子プロファイリングに基づく複数の分子標的治療に関する患者申出療養(NCCH1901)」の概要		31
V. 試験の現状と課題		34
VI. 研究としての将来像		34
おわりに		35
3. 臨床検査部の参画課題	松下 一之	37
I. がん遺伝子パネル検査の医療実装と精度管理		37
A. がん遺伝子パネル検査の精度管理		37
B. エキスパートパネル(以下、EP)の構成員について		41
C. 診療情報のネットワーク(病院と企業、病院間、病院と C-CAT 間)		42
D. がん遺伝子パネル検査の診療報酬		43
II. がん遺伝子パネル検査の精度保証と必要な人材育成と体制整備		44
A. 必要な人材育成		44
B. 近未来の医療ビッグデータ構築		44
III. Secondary findings(2 次的所見)の取り扱い		45
IV. 倫理指針・法律		45
V. がんゲノム医療推進のための臨床検査部の参画課題まとめ		46
Acknowledgements		46

IV. ゲノム解析により得られる生殖細胞系列の遺伝情報の取扱いについて

1. ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言—その 2： 次世代シーケンサーを用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査における 具体的方針(改訂)	小杉 真司	49
I. 次世代シーケンサーの時代のパラダイムシフト		49
II. ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言		51
III. ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言(その 2)		52

IV. 開示すべき二次的所見.....	53
V. 今後の課題.....	54
2. 遺伝学的検査により得られる遺伝情報の取扱い.....	57
I. 遺伝情報の特性と遺伝学的検査に関するガイドライン.....	57
II. 遺伝情報は特殊な情報か？.....	58
III. 一般診療における遺伝情報.....	59
IV. 遺伝医療の現状と医学会ガイドライン.....	59
V. がん診療におけるゲノム情報.....	60
VI. 被検者の保護.....	61
VII. 安全管理措置.....	61
まとめ.....	62
参考資料	
ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言	
その1：がん遺伝子パネル検査を中心に【改定第2版】20191211	63
その2：次世代シーケンサーを用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査における具体的方針 【改定版】20191212	83
おわりに	堤 正好..... 巻末
索引	巻末