

難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究（20FC2002）  
難病のゲノム医療推進に向けた全ゲノム解析（先行解析）に関する説明会

## ④医療機関において備えるべき要件

慶應義塾大学常任理事  
医学部リウマチ・膠原病内科  
竹内 勤

2020年10月28日、東京

# 難病全ゲノム解析PJの分担研究

協力医療機関において備えるべき**1)診療部門**（診療科、遺伝子医療部門、検査部門、臨床研究支援部門等）、**2)各部門の連携体制**、**3)臨床情報の収集方法**（治験コーディネーター、情報保護を含む）、**4) 臨床的妥当性・有用性の判断**（エキスパートパネル）について、検体の処理・保管等の**5)検体の取り扱い方法**、**6)解析拠点との連携体制**について整理し、具備すべき各種手順書の作成を行う。

## 1.難病の遺伝子パネル検査、全ゲノム解析を実施するにあたって、協力医療機関において備えるべき診療部門、各部門の連携体制

- 備えるべき診療部門
- 各部門の具体的な要件
- 難病エキスパートパネルのあり方、構成員、審査方法
- 遺伝カウンセリング体制
- 各部門の連携体制のあり方
- 相談窓口、広報、情報管理のあり方

## 2.協力医療機関における検体及び臨床情報の収集、管理、ゲノム基盤への送付の方法

- 検体に関しては、検査室の要件、送付の具体的方法
- 臨床情報に関しては、CRC、情報保護、オンラインでの送付について検討

## 3.その他

# 1) 備えるべき診療部門 (診療科)

## 難病診療にはどの診療科が必要か？

難病情報センターHPにて指定難病333疾患の診療科を調査

指定難病	小児慢性疾患	指定難病 該当疾病	主として関連する診療科
神経・筋疾患 (n=82)	神経・筋疾患 (n=75)	73% (n=55)	内科 (神経内科)、小児科、脳神経外科、精神神経科、整形外科、放射線科、リハビリテーション科
	染色体/遺伝子変化を伴う症候群 (n=31)	71% (n=22)	小児科、放射線科、内科
先天異常・遺伝子疾患 (n=26)	先天代謝異常 (n=126)	72% (n=91)	内科 (内分泌・代謝内科、糖尿病内科、消化器内科、循環器内科)、小児科、産婦人科、泌尿器科、整形外科、形成外科、放射線科、外科 (小児外科)、脳神経外科、皮膚科、耳鼻咽喉科、眼科
代謝疾患 (n=43)			
内分泌疾患 (n=23)	内分泌疾患 (n=82) 糖尿病 (n=6)	43% (n=35)	内科 (内分泌・代謝内科、糖尿病内科)、小児科、放射線科
免疫疾患 (n=27)	免疫疾患 (n=49)	92% (n=45)	内科 (リウマチ膠原病内科、血液内科、感染症内科)、小児科、皮膚科
	膠原病 (n=24)	92% (n=22)	
皮膚・結合織疾患 (n=14)	皮膚疾患 (n=10)	83% (n=10)	皮膚科、内科 (リウマチ膠原病内科)、眼科、耳鼻咽喉科、アレルギー科)、小児科、形成外科
骨・関節疾患 (n=12)	骨系統疾患 (n=16)	25% (n=4)	整形外科、小児科、放射線科
循環器疾患 (n=27)	慢性心疾患 (n=92)	24% (n=22)	内科 (循環器内科)、小児科、外科 (心臓血管外科)、放射線科
	脈管系疾患 (n=7)	29% (n=2)	小児科、外科 (心臓血管外科)、放射線科
呼吸器疾患 (n=9)	慢性呼吸器疾患 (n=9)	43% (n=6)	内科 (呼吸器内科)、小児科
消化器疾患 (n=20)	慢性消化器疾患 (n=43)	40% (n=17)	内科 (消化器内科、肝臓内科)、小児科、外科 (消化器外科、肝胆膵外科、小児外科)、放射線科
腎・泌尿器疾患 (n=14)	慢性腎疾患 (n=44)	39% (n=17)	内科 (腎臓内科、リウマチ膠原病内科)、小児科、泌尿器科、放射線科
血液疾患 (n=14)	血液疾患 (n=49)	31% (n=15)	内科 (血液内科)、小児科
耳鼻科疾患 (n=10)			耳鼻咽喉科、アレルギー科
眼科疾患 (n=6)			眼科
形成外科疾患 (n=6)			形成外科

## 1) 備えるべき診療部門 (診療科)

⇒ 1 病院で難病・小慢をすべてカバーしようとする以下の診療科が必要。

内科、小児科、産婦人科、外科、脳神経外科、精神科、整形外科、泌尿器科、皮膚科、眼科、耳鼻咽喉科、形成外科、放射線科、リハビリテーション、麻酔、救急  
(16 診療科)

○ 診療科：内科（神経内科、循環器内科、呼吸器内科、消化器内科、内分泌・代謝内科、腎臓内科、リウマチ・膠原病内科、血液内科、糖尿病内科、肝臓内科など）、小児科（小児神経、小児血液、小児循環、小児リウマチなど）、産婦人科、外科（消化器外科、肝胆膵外科、心臓血管外科、呼吸器外科、小児外科など）、脳神経外科、精神科、整形外科、リハビリテーション科、泌尿器科、形成外科、皮膚科、眼科、耳鼻咽喉科、放射線科、麻酔科、アレルギー科、感染症科、など。

⇒ 専門特定領域をカバーしようとする以下の診療科が必要。

放射線科、リハビリテーション、麻酔、救急 + 特定領域を対象とする複数診療科  
(4 + α 診療科)

## ○1) 備えるべき診療部門（遺伝子診療部門）

- 中核拠点病院は、**常勤の臨床遺伝医と遺伝カウンセラー複数名かつ学会施設認定**、拠点病院は常勤の**臨床遺伝専門医1名、遺伝カウンセラー1名以上**を配置するとしたらどうか？
- (1) 施設要件
- a) 臨床遺伝医療に関する外来を設置し、学会による施設認定を受けている。
  - b) 診察室、カウンセリング室は、会話などが室外に漏れない様な構造を有する。
- (2) 人員要件
- a) 中核拠点では常勤の臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラー複数名、拠点病院では1名以上、常勤の認定遺伝カウンセラーを1名配置。
  - b) 患者、代諾者に難病ゲノム検査の説明、文書同意、結果説明が可能な体制。
- (3) 実績
- a) 難病ゲノム検査を行った件数、対象疾病。
  - b) 難病ゲノムエキスパートパネルに参加した回数。
- (4) 体制
- a) 病院内で独立した部門として診療する体制が整っている。

**難病拠点病院、IRUD拠点病院について、備えるべき診療部門の現状把握を行う。**

- できる限り早期に正しい診断ができる体制を構築するとともに、診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる様な体制を確保する
- 医療機関の申し出に基づいて、地域の実情を踏まえ『難病医療連絡協議会』などの検討・調整を踏まえて、都道府県が指定
- 難病医療支援ネットワーク（国立高度専門医療研究センター、IRUD拠点病院、難病研究班、各分野の学会）と連携しながら、相談支援、診療連携、入院調整を行う

**○難病拠点病院、IRUD拠点病院について、教育・研究機能を有する病院として大学病院本院、国立高度医療研究センターを候補として、現状を調査。**

	病院数	臨床研究中核病院 (n=12)	大学病院本院 (n=84)	国立高度医療研究C (n=7)	大学病院+国立高度医療研究C の占める割合
難病診療連携拠点病院	65 (32 都道府県)	4	48		48/65≒74%
難病診療分野別拠点病院	33 (14 都道府県)	0	2		50/98≒51%
IRUD拠点病院	43 (26都道府県)	8	34	4	38/43≒88%
いずれの医療機関もない県 (難病拠点、難病分野別、IRUD)		山形、福島、岐阜、和歌山、大分、鹿児島			

	難病診療拠点	難病診療分野別拠点	IRUD拠点病院	いずれか	診療科数	遺伝診療部門	臨床遺伝専門施設
旭川医科大学病院					15	遺伝カウンセリング室	●
札幌医科大学病院			●	●	16	遺伝子診療科	●
北海道大学病院			●	●	16	臨床遺伝子診断部	●
弘前大学病院		●		●	16	遺伝カウンセリング部	
岩手医科大学病院					16	臨床遺伝科	●
東北大学病院	●		●	●	16	遺伝科	●
秋田大学病院			●	●	16	遺伝子医療部	●
山形大学病院					16	遺伝カウンセリング室	●
東北医科薬科大病院					16	遺伝子医療部	●
福島県立医大病院					16	遺伝診療部	●
国際医療福祉大学病院	●			●	16	遺伝外来	●
筑波大学病院	●		●	●	16	遺伝診療部	●
自治医科大学病院	●			●	16	遺伝カウンセリング室	●
独協医科大学病院	●			●	16	臨床遺伝診療室	●
群馬大学医学部病院	●			●	16	遺伝診療部	●
埼玉医科大学病院	●		●	●	16	遺伝カウンセリング室	●
千葉大学医学部病院	●		●	●	16	遺伝診療部	●
東京大学医学部病院			●	●	16	ゲノム診療部	●
東京医科歯科大学病院	●		●	●	16	遺伝子診療科	●
慶應義塾大学病院			●	●	16	臨床遺伝学センター	●
東京慈恵会医大病院	●			●	16	遺伝診療部	●

	難病診療拠点	難病診療分野別拠点	IRUD拠点病院	いずれか	診療科数	遺伝診療部門	臨床遺伝専門医
名古屋大学病院			●	●	16	臨床遺伝医療部	●
名古屋市立大病院			●	●	16	臨床遺伝医療部	●
藤田医科大学病院			●	●	16	臨床遺伝科	●
愛知医科大学病院	●			●	16	ゲノム医療センター	
三重大学医学部病院	●			●	16	ゲノム診療科	●
滋賀医大医学部病院	●			●	16	臨床遺伝相談科	
京都大学病院			●	●	16	遺伝子診療部	●
京都府立医大病院					16	がんゲノム医療センター	●
大阪大学病院	●		●	●	16	遺伝子診療部	●
大阪市立大学病院	●		●	●	16	ゲノム医療センター	●
近畿大学医学部病院	●			●	16	遺伝子診療部	●
大阪医科大学病院	●			●	16		●
関西医科大学病院	●			●	16	臨床遺伝センター	
神戸大学病院			●	●	16	遺伝子診療部	●
兵庫医大病院	●			●	16	遺伝子医療部	●
奈良県立医大病院	●			●	16	遺伝カウンセリング室	●
和歌山県立医大病院					16	遺伝外来	
鳥取大学医学部病院			●	●	16	遺伝子診療科	●
島根大学医学部病院	●			●	16	臨床遺伝診療部	●
岡山大学病院	●			●	16	臨床遺伝子診療科	●
川崎医大病院			●	●	16	遺伝カウンセリング外来	●

臨床遺伝専門施設：● 臨床遺伝専門医：● 難病・IRUDいずれかの施設で、診療科と臨床遺伝施設認定ともに満足する施設をグレーで表記

## 1) 備えるべき診療部門（検査部門）

### （1）施設要件

a) **第3者認定を受けた臨床検査室（および病理検査室\*）**を有する。

### （2）人員要件

a) 臨床検査室には、専門的知識・技能を有する常勤の学会認定医（日本臨床検査医学会など）1名以上、臨床検査技師1名以上を配置。

\* 病理検査室には、専門的知識・技能を有する常勤の学会認定医（日本病理学会など）1名以上、臨床検査技師1名以上を配置。

### （3）実績

a) 臨床検査室でゲノム関連検査や検体処理を行った件数。

\* 病理検査室でゲノム関連検査や検体処理を行った件数。

### （4）体制

a) 一定期間検体を定められた条件下で保管できる体制が整っている。



## 1) 備えるべき診療部門（臨床研究支援部門）

○ **中核拠点**には、**臨床研究支援部門**を設置したらどうか？

(1) 施設要件

a) 臨床研究支援部門を有する。

(2) 人員要件

a) 管理する常勤の医師を配置。

b) 専従のCRC、看護師、薬剤師、生物統計家、事務員を配置。

(3) 実績

a) 未承認薬または適応拡大に向けた難病治療の企業治験、医師主導治験、または先進医療Bを受けた新規患者の、過去3年間の総数。

b) 新規の医師主導治験、先進医療を過去3年間で複数件主導的に実施。

(4) 体制

a) 病院内の医療安全体制のガバナンスの下で活動する体制が整備されている。

## 2) 各部門の連携体制

○難病ゲノム診療体制について、**拠点病院**では**遺伝子診療部門**が各部門の連携を担い、**中核拠点病院**では、病院全体の業務量の増加を考慮し**ゲノム医療統括部門**を設置したらどうか？

### (1) ゲノム医療統括部門

- a) 統括部門は病院長のガバナンスの下、病院内のゲノムに関わる各部門 (遺伝子診療部門、検査部門、情報管理部門、臨床研究支援部門) の連携を行う。
- b) 部門長として常勤医師を配置する。
- c) 実務を担う専従者を2名以上配置。

### (2) 難病ゲノムエキスパートパネル

- a) 中核拠点病院に設置する。拠点病院において当該疾病・領域にエキスパートが在籍していない場合、中核拠点病院のエキスパートパネルに主治医として参加する。
- b) 遺伝カウンセラーは主治医と共に、中核拠点病院のエキスパートパネルに参加する。

### (3) 難病ゲノムELSIパネル

中核拠点病院にELSIパネルを設置。倫理的、法的、社会的問題が懸念される場合に開催。

### 3) 臨床情報の収集体制について

- (1) 臨床情報は、資格を有する専従のコーディネーターが収集する。
- (2) 中核拠点病院には、ゲノム情報管理部門を設置したらどうか？
- (3) 収集された臨床情報は、遺伝子診療部門（拠点病院）、あるいはゲノム情報管理部門（中核拠点病院）で管理し、病院固有IDに基づいて匿名化IDを付与する。連結表は、遺伝子診療部門、あるいはゲノム情報管理部門で保管したらどうか。
- (4) 匿名化臨床情報を、解析拠点に送付する。

#### 4) 臨床的妥当性・有用性の判断（エキスパートパネル）について

- (1) 難病ゲノム検査の臨床的妥当性および有用性を検討するため、多職種検討会（エキスパートパネル）を週一回以上開催する。
- (2) 構成員は主治医、難病治療専門医、臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラー、病理専門医、画像専門医、ゲノム基礎専門家、バイオインフォマティクス専門家、それぞれ1名以上、原則として常勤者とする。
- (3) 座長は、遺伝子診療部門の部門長、あるいは副部門長とする。
- (4) エキスパートパネルは、中核拠点病院に設置し、拠点病院の主治医、およびカウンセラーは、対面あるいはオンラインでエキスパートパネルに参加としてはどうか（中核拠点と拠点はネットワーク化）。

## 5) 検体の処理・保管などの取扱方法について

- (1) 血液検体は、検査部門で採血して専用容器に採取し定められた状態で一時保管。
- (2) 検体は、**遺伝子診療部門（拠点病院）、あるいはゲノム情報管理部門（中核拠点病院）**に運搬し、**そこで匿名化IDを付与する。連結表は、遺伝子診療部門、あるいは情報管理部門で保管する。**
- (3) 匿名化IDを付与した検体を検体バンクに送付する。

## 6) 解析拠点との連携体制について

- (1) 中核拠点病院に医療統括部門を設置したらどうか？
- (2) 医療統括部門が主導して解析拠点との連携体制を整備する。
- (3) 医療統括部門は、エキスパートパネルの意見書を拠点病院、解析拠点に送付する。拠点病院、解析拠点からの質問に対応する。
- (4) 拠点病院では、臨床遺伝部門が解析拠点との連携、エキスパートパネルの意見書を管理する。

# 難病ゲノム医療機関

	中核拠点病院	拠点病院
機能	ゲノム診療・研究・人材育成	ゲノム診療
想定病院数	10~15	80~100
(1)診療部門		
診療科	16基本診療科 or 特定領域+4基本診療科	16基本診療科 or 特定領域+4基本診療科
遺伝子医療部門	独立部門+臨床遺伝認定施設	独立部門+臨床遺伝認定専門医
検査部門	認定臨床検査室 *認定病理検査室	認定臨床検査室
ゲノム情報管理部門	ゲノム情報管理部門を設置	遺伝子診療部門が担う
臨床研究支援部門	常勤医師、専従専門家 専従実務	専従実務
患者相談窓口	ゲノム医療、臨床研究相談員	専従相談員
人材育成・教育部門	ゲノム人材育成講座、コース	-
各部門の連携体制	ゲノム医療統括部門を設置	遺伝子医療部門
(2)臨床情報の収集体制	病院情報システム部+専従CRC	専従CRC
(3)検体の処理・保存	血液検体+/-組織検体?	血液検体
(4)エキスパートパネル	難病ゲノム-EP+ELSI-EP設置	難病ゲノム-EPへ参加
(5)解析拠点との連携	ゲノム医療統括部門	遺伝子医療部門

# 難病ゲノム基盤：解析拠点、中核拠点病院、拠点病院の関係（案）

