

難治性疾患制作研究事業

難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

令和6年2月21日

難病ゲノム医療

~医療機関の体制~

慶應義塾大学 名誉教授

埼玉医科大学 学長

竹内 勤

難病ゲノム医療を担う病院に求められるもの

ゲノム医療を提供するための基盤

難病ゲノム医療の中核医療機関において備えるべき

1)診療部門

- 診療科： 総合型＝16診療科、専門型：4基本診療科＋専門診療科
- 遺伝子医療部門： 臨床遺伝部門設置、臨床遺伝医＋遺伝カウンセラーを配置
- 検査部門： 第3者認定された臨床検査室、病理検査室（オプション）

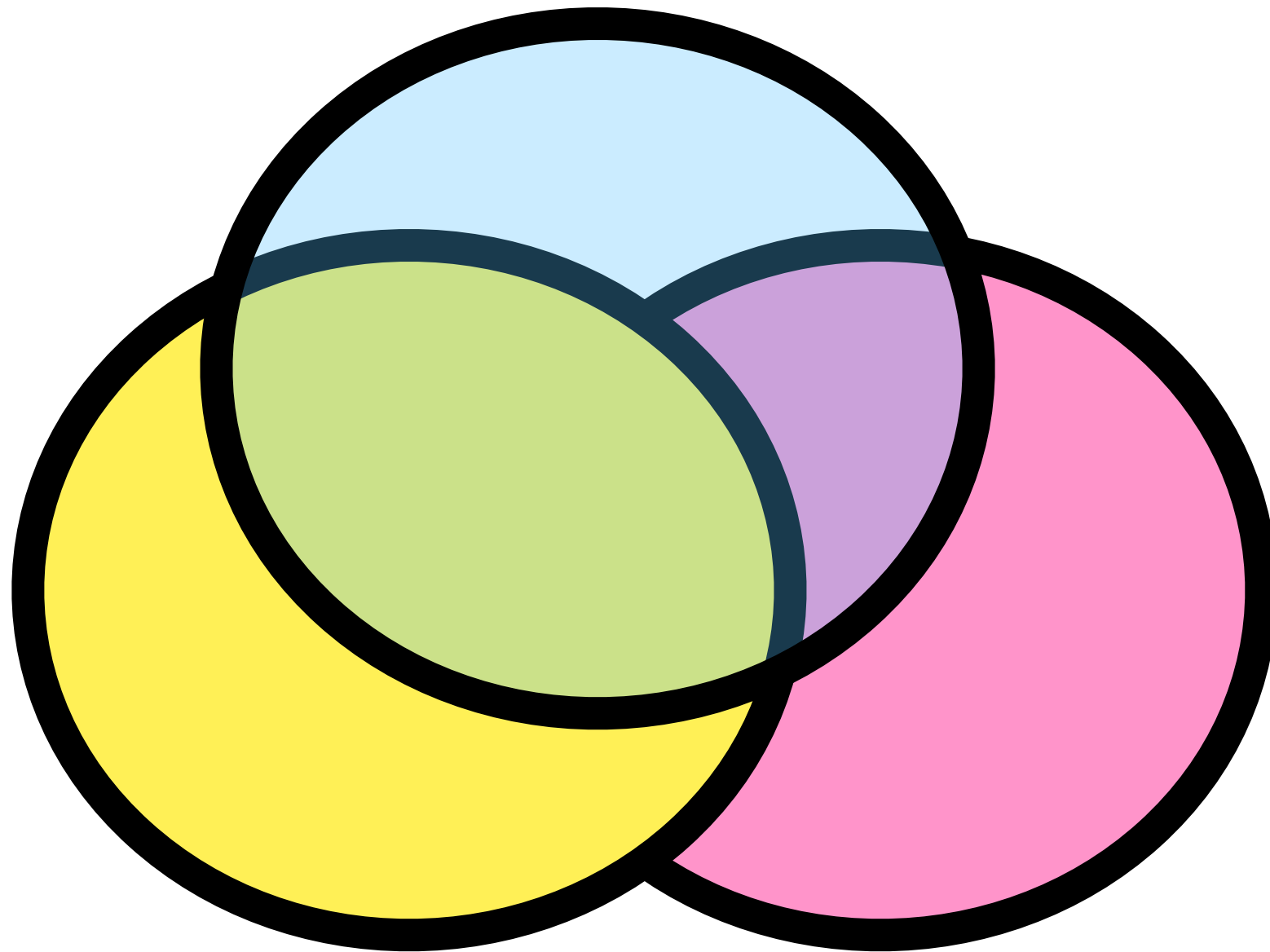
2)臨床的妥当性・有用性の判断（エキスパートパネル案）

- 構成員：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/バイオインフォマティクス専門家など
- パネル開催頻度：多職種検討会を一定頻度で開催
- 座長：遺伝子診療部門の部門長あるいは、副部門長、または、難病医療センター長
- 場所： 難病ゲノム拠点病院（難病ゲノム協力医療機関）に設置。

難病ゲノム医療提供体制

他の関連する領域とのすり合わせ

難病ゲノム

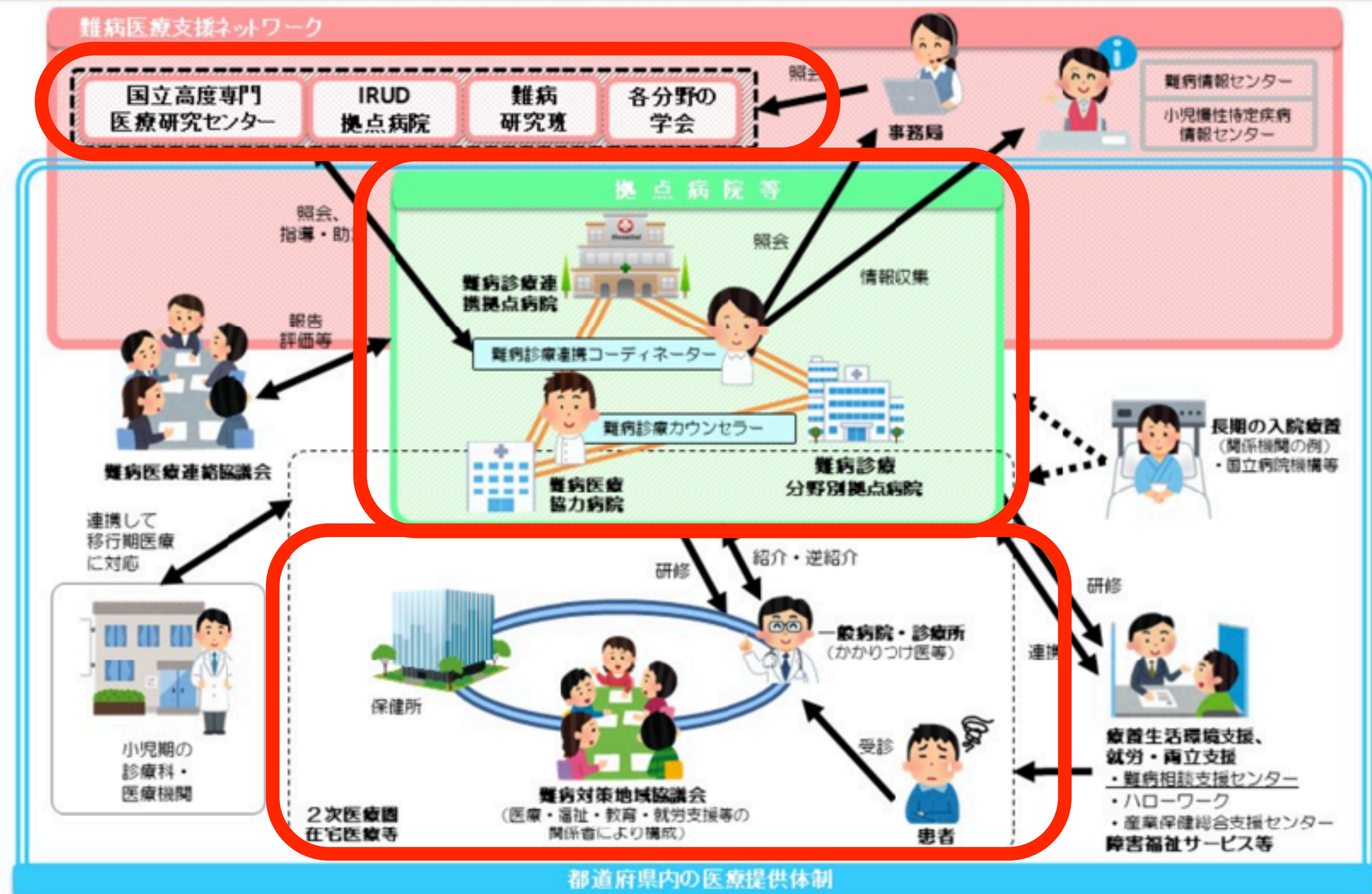


がんゲノム

新たな難病の医療提供体制

国は「[難病の患者に対する医療等の総合的な推進を図るための基本方針](#)（平成 27 年厚生労働省告示第 375 号）に基づき、
「[都道府県における地域の実情に応じた難病の医療提供体制の構築について](#)」「[難病医療提供体制の構築に係る手引き](#)」（平成29年4月14日付厚生労働省健康局難病対策課長通知）を都道府県に示し、平成30年度から新たな難病医療提供体制の構築を進めています。

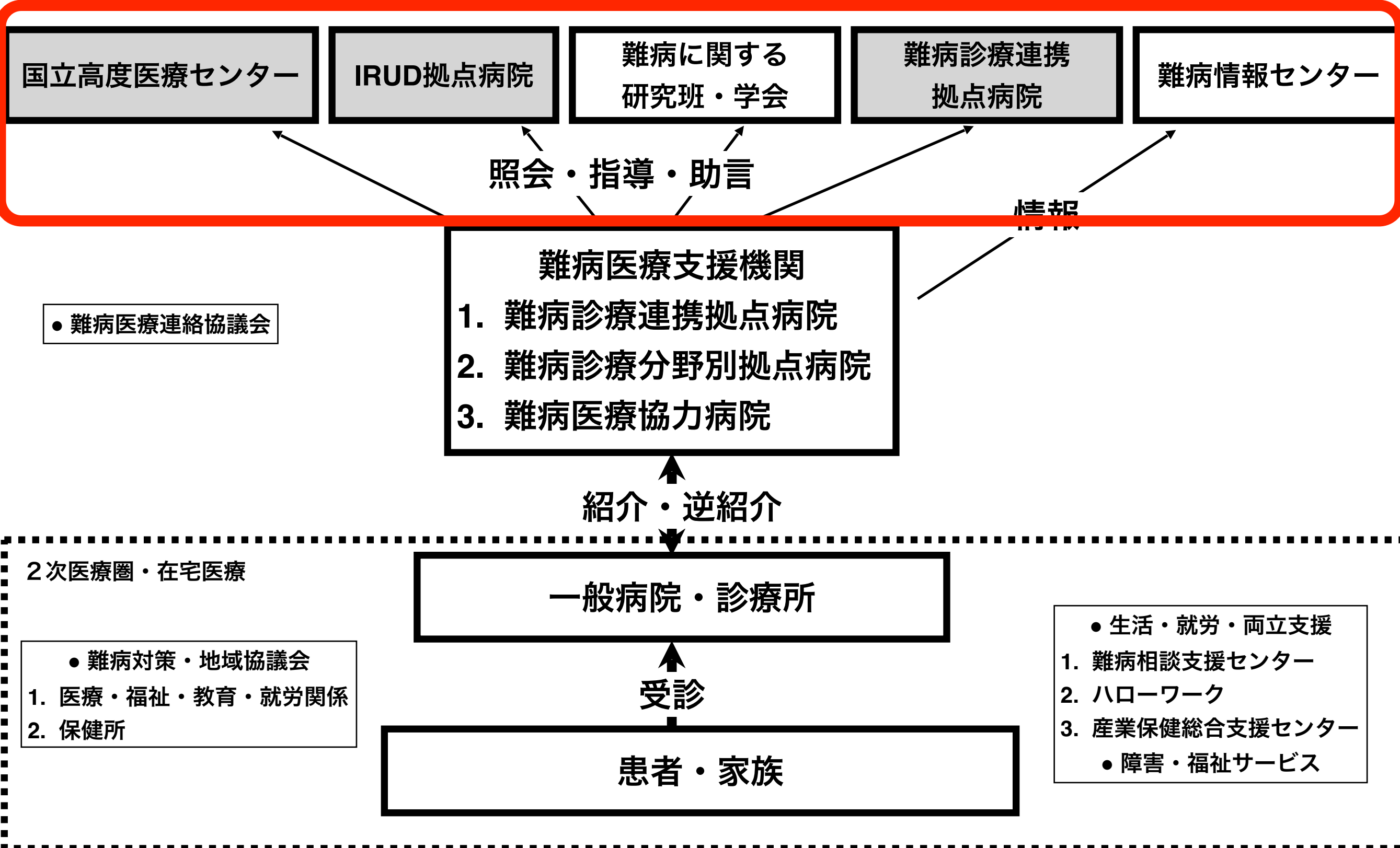
新たな難病の医療提供体制のイメージ（全体像）



難病の医療提供体制

各医療機関の役割

難病ゲノムの協力医療機関として
ゲノム医療の基盤が整備されているか？



難病診療連携拠点病院 (https://www.nanbyou.or.jp/entry/5215):全国79施設が都道府県で認定(2024.2)

都道府県	診療連携拠点病院	分野別拠点病院
北海道	国病北海道医療C	札幌医科大学病院（炎症性腸疾患）
青森	青森県立中央病院	弘前大学医学部病院（全分野）
岩手	岩手医科大学病院	
宮城	東北大学病院	国病仙台医療C（血液）東北医科薬科（血液・免疫）
		仙台市立病院（血液）総合南東北（神経・筋）
		国病仙台西多賀病院（神経・筋）東北労災病院（免疫）など
秋田	秋田大学医学部病院	秋田赤十字病院（神経・筋）国病あきた病院（神経・筋）
山形	山形大学病院	国病山形病院（神経・筋）
福島	未指定	難病診療拠点病院：福島県立医科大学
茨城	筑波大学病院	
	茨城県立中央病院	
栃木	獨協医科大学病院	
	自治医科大学病院	
	国際医療福祉大学病院	
群馬	群馬大学病院	
埼玉	埼玉医科大学病院	国病東埼玉病院（神経・筋）
	埼玉医科大学総合医療C	
	自治医大さいたま医療C	
	獨協医科大学埼玉医療C	
千葉	千葉大学医学部病院	国病千葉東病院（神経・筋）
東京都	聖路加国際病院	
	慈恵医大病院	
	東京女子医大病院	
	日本医大病院	
	順天堂大学医院	
	東京医科歯科大学病院	
	日本大学医学部病院	
	帝京大学医学部病院	
	杏林大学医学部病院	
	東京都立多摩総合医療C	
	東京都立神経病院	
神奈川	横浜市立大学病院	
	聖マリアンナ医大病院	
	北里大学病院	
	東海大学医学部病院	
新潟	新潟大学医学部総合病院	国病西新潟中央病院（神経・筋）

都道府	診療連携拠点病院	分野別拠点病院
滋賀	滋賀医大医学部病院	大津市民病院（複数）大津赤十字病院（複数）
		JCHO滋賀病院（複数）草津総合病院（複数）
		滋賀県立小児保健医療C（神経・筋）
		滋賀県立総合病院（複数）滋賀県立総合病院（複数）など
京都	国病宇多野病院	
大阪	大阪市立大学医学部病院	大阪刀根山医療C（神経・筋）
	大阪急性期総合医療C	国立循環器研究C（循環器、呼吸器）
	国病大阪南医療C	
	堺市立総合医療C	
	大阪赤十字病院	
	北野病院	
	市立東大阪医療C	
	近畿大学病院	
	岸和田市民病院	
	大阪大学医学部病院	
	大阪医科大学病院	
	関西医科大学病院	
兵庫	兵庫医大病院	
	兵庫県立尼崎医療C	
	国病兵庫中央病院	
奈良	奈良県立医大病院	国病奈良県立総合医療C（複）市立奈良病院（複）
		天理よろず相談所病院（複）奈良県西和医療C（複）
		近畿大学奈良病院（複）十庫病院（消化器系）
		南奈良総合医療C（複数）
和歌山	未指定	
鳥取	鳥取大学医学部病院	
島根	島根医大医学部病院	島根県立中央病院（複数）
		国病松江医療C（神経）
岡山	岡山大学病院	
広島	広島大学病院	国病広島西医療C（神経・筋）太田記念病院（神経・筋）
		広島赤十字原爆病院（免疫）東広島病院（免疫）
山口	山口大学医学部病院	
徳島	徳島大学医学部病院	国病徳島病院（神経・筋）

難病連携拠点病院のみ指定都道府県は5県から
2県に減少（2021年4月から2024年2月20日時点）

山梨	山梨大学病院	
長野	信州大学医学部病院	
岐阜	岐阜大学医学部病院	
静岡	浜松医科大学病院	国病静岡医療C（神経・筋）富士市立中央病院
		国病静岡てんかん神経医療C
愛知	愛知医科大学病院	
	名古屋大学病院	
三重	三重大学医学部病院	国病三重病院（神経・筋）国病鈴鹿病院（神経・筋）

熊本	熊本医科大学病院	国病熊本再春医療C（神経難病、重症心障）
		国病熊本南病院（神経難病）
大分	大分大学医学部病院	国病院西別府病院（神経・筋）
宮崎	宮崎大学医学部病院	宮崎大学医学部病院（複）国病宮崎東病院（神経・筋）
鹿児島	鹿児島大学病院	国病南九州病院（神経・筋）肝属郡医師会病院（神経）
沖縄	琉球大学病院	
	国病沖縄病院	

備えるべき診療部門の現状把握

特定機能病院、国立高度専門医療研究センター、
難病診療連携拠点病院、IRUD拠点病院、こども病院、
それらに準ずる施設について、公表されている情報から検討

現状でも基準を満足している病院が全国に存在している。

1。地域によって過不足がある。

2。難病診療連携拠点病院は、ゲノム医療基盤を有さない病院もある。

	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
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	●			●	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	●		●	●	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	●
日本医科大学病院	●			●	16	臨床遺伝科	●
順天堂大学医院	●			●	16	遺伝相談外来	●
東京女子医科大学病	●			●	16	遺伝子医療センター	●
東京医科大学病院					16	遺伝子医療センター	●
日本大学医学部板橋	●			●	16	遺伝相談室	●
帝京大学医学部病院	●			●	16	ゲノム診療	
東邦大学病院					16	臨床遺伝診断部	●
昭和大学病院					16	臨床遺伝医療センター	●
杏林大学医学部病院	●			●	16	遺伝カウンセリング外	●
北里大学病院			●	●	16	遺伝診療部	●
横浜市立大学病院	●			●	16	遺伝子診療科	●
聖マリアンナ医大病	●			●	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	●			●	16	ゲノム医療センター	●
三重大学医学部	●			●	16	ゲノム診療科	●
滋賀医大医学部	●			●	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					16	がんゲノム医療センタ	●
大阪大学病院	●		●	●	16	遺伝子診療部	●
大阪公立大学病	●		●	●	16	ゲノム医療センター	●
近畿大学医学部	●			●	16	遺伝子診療部	●
大阪医科大学病	●			●	16		
関西医科大学病	●			●	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	●			●	16	遺伝カウンセリング室	●
和歌山県立医大					16	遺伝外来	●
鳥取大学医学部			●	●	16	遺伝子診療科	●
島根大学医学部	●			●	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	●
広島大学病院			●	●	16	遺伝子診療科	●
山口大学医学部					16	遺伝・ゲノム診療部	●
徳島大学病院	●		●	●	16	臨床遺伝診療部	●
香川医大病院	●			●	16	臨床遺伝診療部	
愛媛大学病院	●		●	●	16	臨床遺伝診療部	●
高知大学病院		●		●	16	臨床遺伝診療部	●
九州大学医学部	●			●	16	臨床遺伝医療部	●
産業医科大学病					16	遺伝子カウンセリング	●
福岡大学病院					16	遺伝医療室	●
久留米大学病院	●			●	16	遺伝外来	●
佐賀大学医学部	●			●	16	遺伝カウンセリング室	●
長崎大学病院	●		●	●	16	遺伝カウンセリング部	●
熊本大学病院	●		●	●	16	がんゲノム検査外来	●
大分大学病院					16	遺伝子診察室	●

88施設中、70施設が難病診療＋遺伝診療の要件を満足（約80％）

金沢大学病院	●		●	●	16	遺伝診療外来	●
金沢医科大学病院	●			●	16	ゲノム医療センター	●
福井大学医学部病院					16	遺伝診療部	●
山梨大学医学部病院			●	●	16	遺伝疾患診療センター	●
信州大学医学部病院			●	●	16	遺伝疾患診療センター	●
岐阜大学病院	●			●	16	遺伝子診療部	●
浜松医大医学部病院	●		●	●	16	遺伝子診療部	●

国立がんC東病院						遺伝子診療部門	
国立がんC中央病						遺伝子診療部門	
国立循環器病研			●	●		ゲノム医療部門	●
国立精神神経医			●	●		遺伝カウンセリング室	●
国立国際医療研			●	●	16	臨床ゲノム科	●
国立成育医療研			●	●	16	遺伝診療科	●
国立長寿医療研					12	メディカルゲノムセンタ	

●：臨床遺伝指導医 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

難病ゲノム医療提供体制

他の関連する領域とのすり合わせ

難病ゲノム

難病

がんゲノム

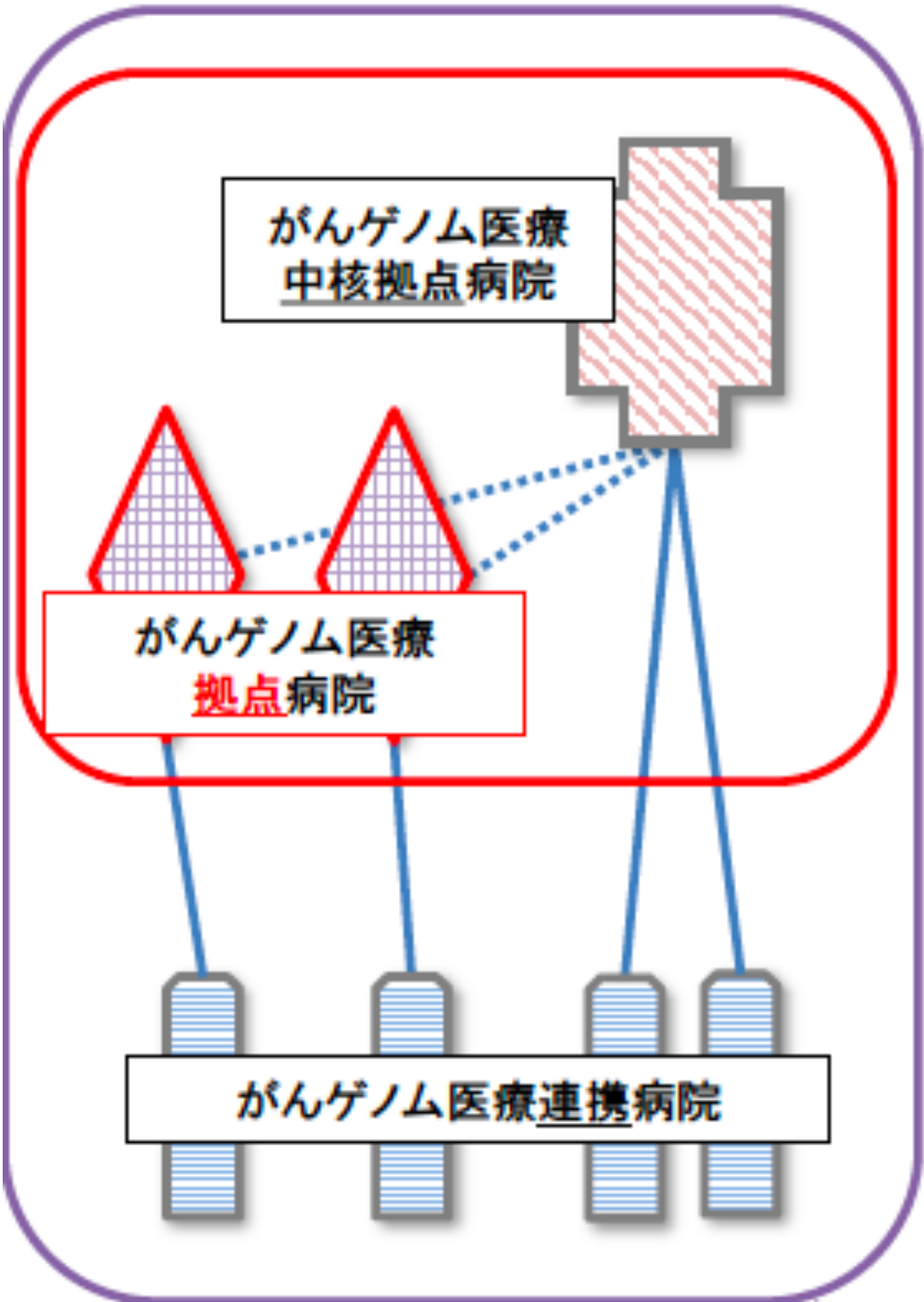
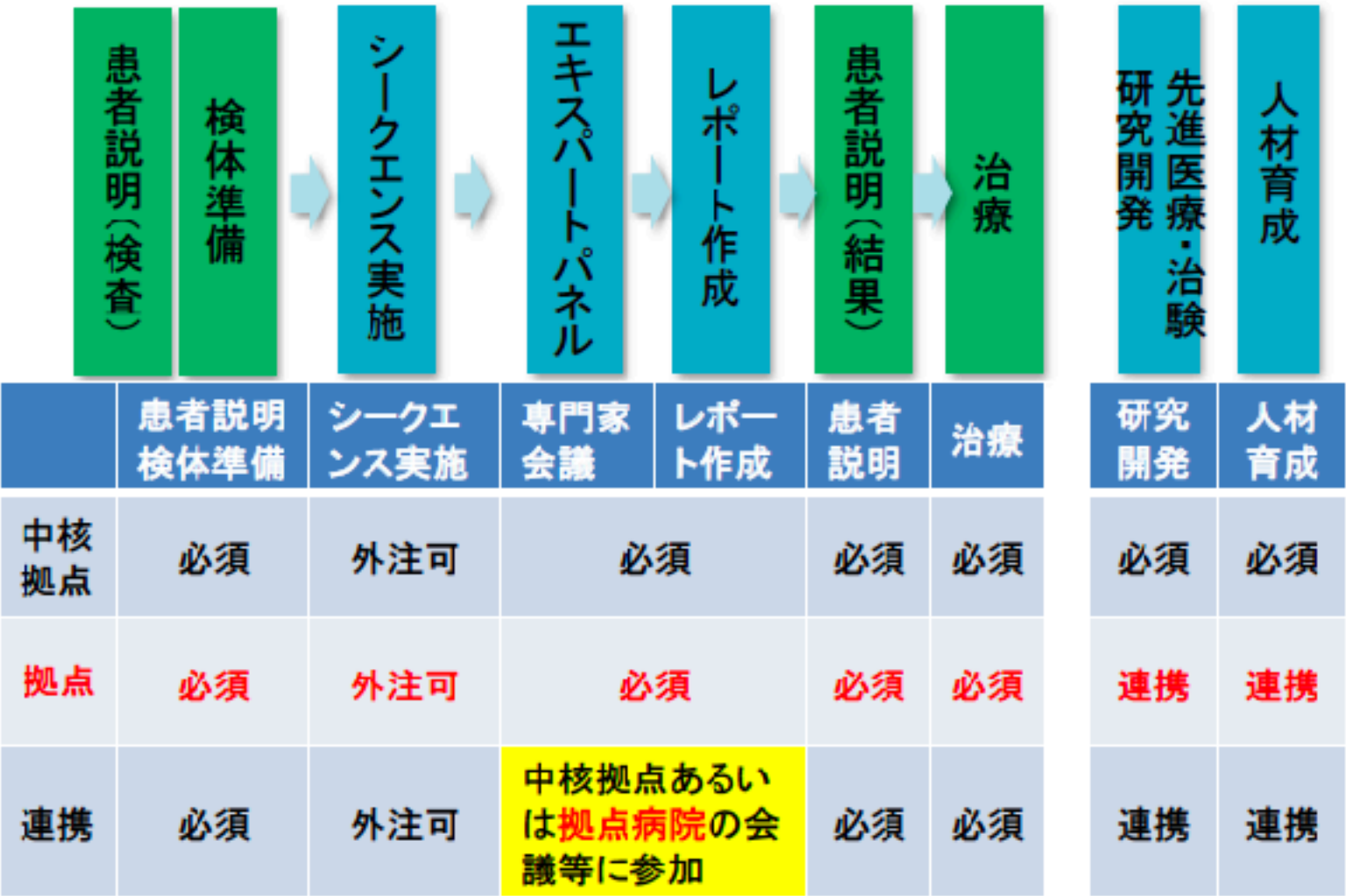
難病ゲノム医療とがんゲノム医療には、類似点や共有資源がある→
共通点多ければ医療機関としては、効率的な活用をしたらどうか？

がんゲノム医療

がんゲノム医療**中核拠点病院**（12カ所）：
がんゲノム医療を牽引し**臨床試験**や**治験**を担う。

がんゲノム医療**拠点病院**（33カ所）：
中核拠点病院と連携病院の間に位置づけられ**単独で治療方針の決定**ができる。

がんゲノム医療**連携病院**（180カ所）：
がんゲノム医療中核拠点病院と**連携し治療**にあたる。

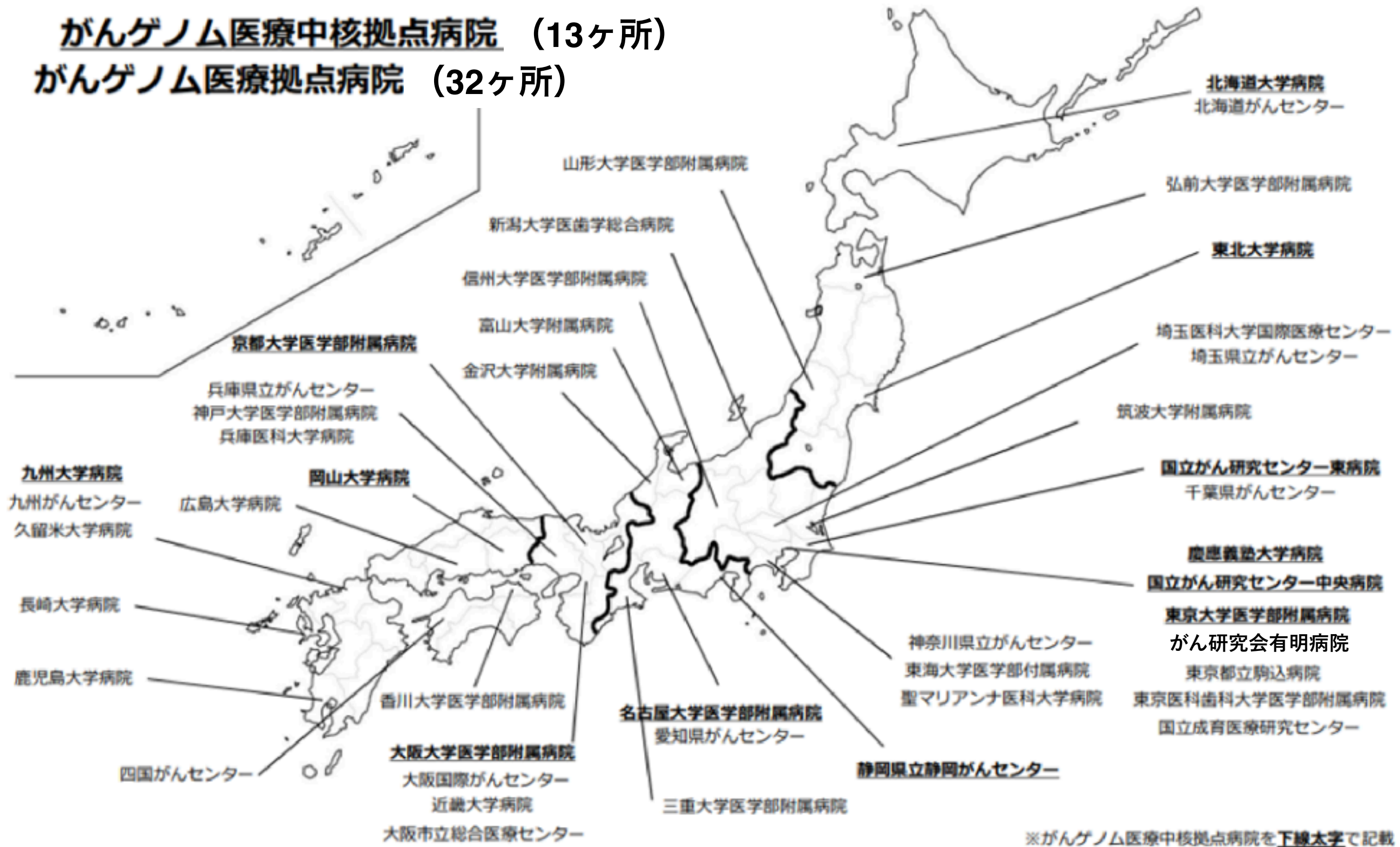


がんゲノム中核拠点病院又は拠点病院が、
がんゲノム医療連携病院を申請

がんゲノム医療中核拠点病院等

令和5年4月1日時点

がんゲノム医療中核拠点病院 (13ヶ所) がんゲノム医療拠点病院 (32ヶ所)

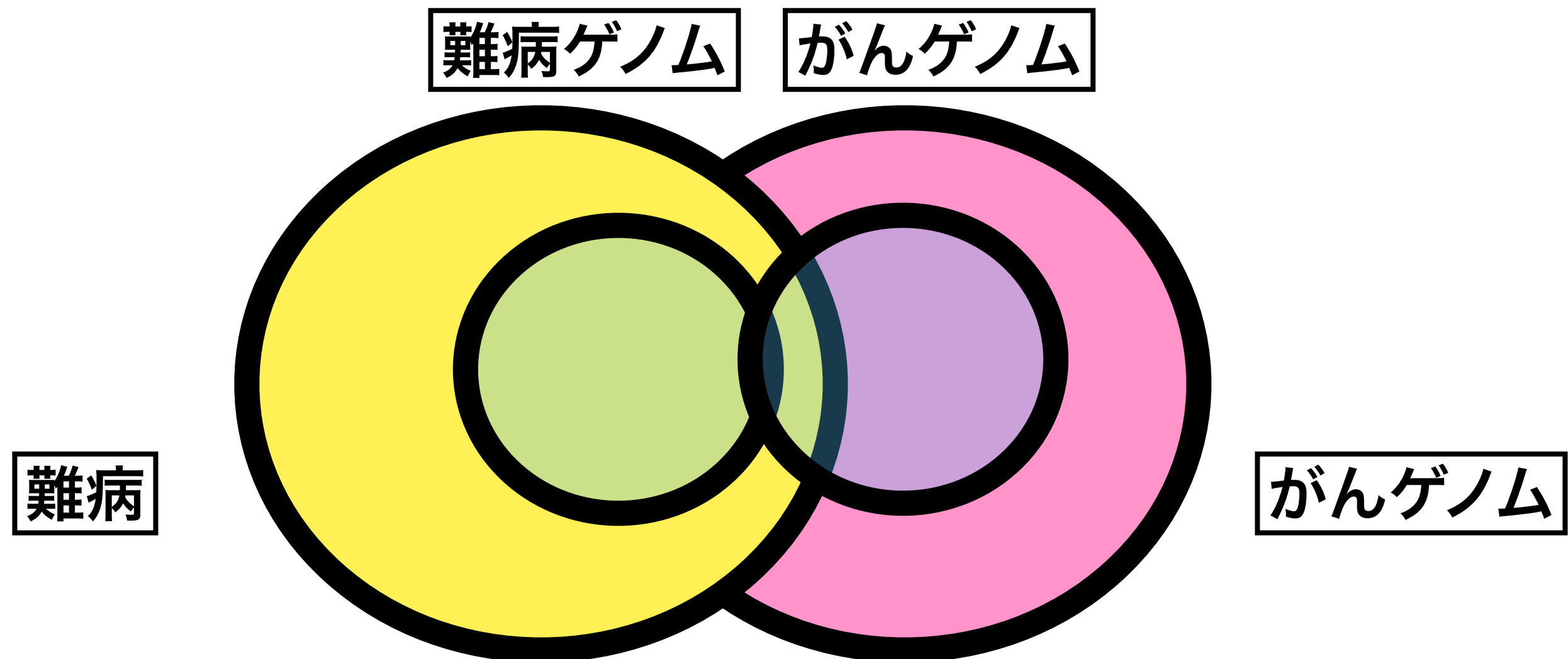


がんゲノム医療連携病院 (218ヶ所)

難病ゲノム医療提供体制

他の関連する領域とのすり合わせ

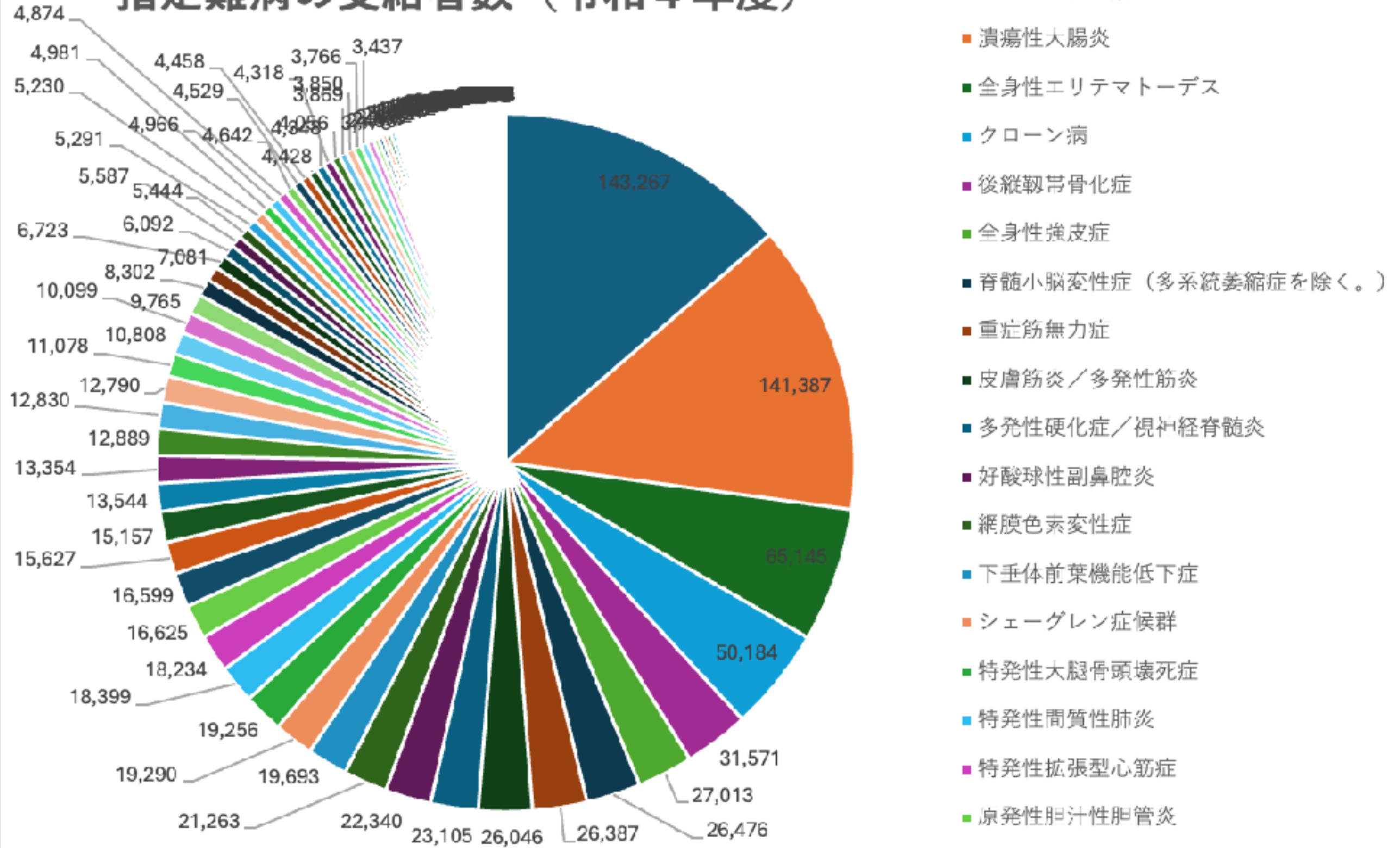
難病ゲノム医療とがんゲノム医療には、類似点や共有資源がある→
共通点多ければ医療機関としては、効率的な活用をしたらどうか？



難病ゲノム医療では、単一遺伝子疾患を当面の対象とする→
希少性、遺伝性などの観点からがんゲノム医療体制とは大きく異なる

指定難病の患者数（338疾患：令和4年度）

指定難病の受給者数（令和4年度）



改正難病法及び改正児童福祉法の成立、施行について (令和5年7月、厚生労働省)

障害者の日常生活及び社会生活を総合的に支援するための法律等の一部を改正する法律（令和4年法律第104号）の概要

改正の趣旨

改正の概要

1. 障害者等の地域生活の支援体制の充実【障害者総合支援法、精神保健福祉法】

- ① 共同生活援助（グループホーム）の支援内容として、一人暮らし等を希望する者に対する支援や退居後の相談等が含まれることを、法律上明確化する。
- ② 障害者が安心して地域生活を送れるよう、地域の相談支援の中核的役割を担う基幹相談支援センター及び緊急時の対応や施設等からの地域移行の推進を担う地域生活支援拠点等の整備を市町村の努力義務とする。
- ③ 都道府県及び市町村が実施する精神保健に関する相談支援について、精神障害者のほか精神保健に課題を抱える者も対象にできるようにするとともに、これらの者の心身の状態に応じた適切な支援の包括的な確保を旨とすることを明確化する。

2. 障害者の多様な就労ニーズに対する支援及び障害者雇用の質の向上の推進【障害者総合支援法、障害者雇用促進法】

- ① 就労アセスメント（就労系サービスの利用意向がある障害者との協同による、就労ニーズの把握や能力・適性の評価及び就労開始後の配慮事項等の整理）の手法を活用した「就労選択支援」を創設するとともに、ハローワークはこの支援を受けた者に対して、そのアセスメント結果を参考に職業指導等を実施する。
- ② 雇用義務の対象外である週所定労働時間10時間以上20時間未満の重度身体障害者、重度知的障害者及び精神障害者に対し、就労機会の拡大のため、実雇用率において算定できるようにする。
- ③ 障害者の雇用者数で評価する障害者雇用調整金等における支給方法を見直し、企業が実施する職場定着等の取組に対する助成措置を強化する。

3. 精神障害者の希望やニーズに応じた支援体制の整備【精神保健福祉法】

- ① 家族等が同意・不同意の意思表示を行わない場合にも、市町村長の同意により医療保護入院を行うことを可能とする等、適切に医療を提供できるようにするほか、医療保護入院の入院期間を定め、入院中の医療保護入院者について、一定期間ごとに入院の要件の確認を行う。
- ② 市町村長同意による医療保護入院者を中心に、本人の希望のもと、入院者の体験や気持ちを丁寧に聴くとともに、必要な情報提供を行う「入院者訪問支援事業」を創設する。また、医療保護入院者等に対して行う告知の内容に、入院措置を採る理由を追加する。
- ③ 虐待防止のための取組を推進するため、精神科病院において、従事者等への研修、普及啓発等を行うこととする。また、従事者による虐待を発見した場合に都道府県等に通報する仕組みを整備する。

4. 難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に対する適切な医療の充実及び療養生活支援の強化【難病法、児童福祉法】

- ① 難病患者及び小児慢性特定疾病児童等に対する医療費助成について、助成開始の時期を申請日から重症化したと診断された日に前倒しする。
- ② 各種療養生活支援の円滑な利用及びデータ登録の促進を図るため、「登録者証」の発行を行うほか、難病相談支援センターと福祉・就労に関する支援を行う者の連携を推進するなど、難病患者の療養生活支援や小児慢性特定疾病児童等自立支援事業を強化する。

5. 障害福祉サービス等、指定難病及び小児慢性特定疾病についてのデータベース（DB）に関する規定の整備【障害者総合支援法、児童福祉法、難病法】

障害DB、難病DB及び小慢DBについて、障害福祉サービス等や難病患者等の療養生活の質の向上に資するため、第三者提供の仕組み等の規定を整備する。

6. その他【障害者総合支援法、児童福祉法】

- ① 市町村障害福祉計画に整合した障害福祉サービス事業者の指定を行うため、都道府県知事が行う事業者指定の際に市町村長が意見を申し出る仕組みを創設する。
- ② 地方分権提案への対応として居住地特例対象施設に介護保険施設を追加する。

このほか、障害者総合支援法の平成30年改正の際に手当する必要があった同法附則第18条第2項の規定等について所要の規定の整備を行う。

難病・小慢データベースの法定化 (令和6年4月1日施行)

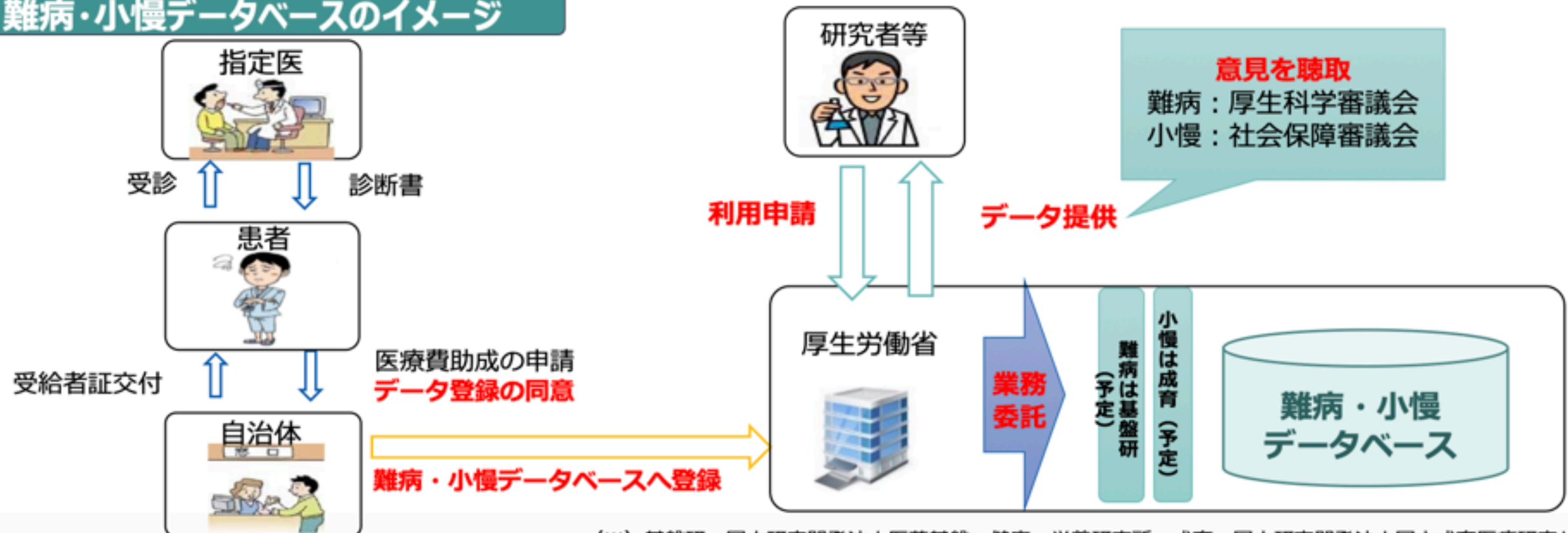
改正の趣旨

- 難病・小慢データベースの法的根拠が新設され、国による情報収集、患者等の同意を前提とした都道府県等の国への情報提供義務が規定された。
- また、安全管理措置、第三者提供ルール等の諸規定が新設され、他の公的データベースとの連結解析も可能とされた。
- 難病データベースについては、登録対象者を拡大し、軽症の指定難病患者もデータ登録が可能とされた。

今後の対応（案）

- 法定化により、新たに他の公的DBとの連結解析に対応する必要があるなど、新たにデータ提供に関するガイドラインを策定する必要があるため、データ提供に関する有識者会議を立ち上げてはどうか。
- 当該有識者会議においては、ガイドラインの他、研究成果の公表の在り方や、データの第三者提供に係る手数料の額、手数料を免除する対象者の範囲についても議論してはどうか。

難病・小慢データベースのイメージ



指定難病患者データ及び小児慢性特定疾患児童等データの提供に関するガイドライン等

- 現行のガイドラインは、合同委員会でとりまとめた「指定難病患者データベースと小児慢性特定疾患児童等データベースの当面の利活用の在り方について」に基づき、「指定難病患者データ及び小児慢性特定疾患児童等データの提供に関する有識者会議」において、専門的な観点から検討が行われた。

指定難病患者データ及び小児慢性特定疾患児童等データの提供に関するガイドライン（平成31年2月）

（主な内容）

- ガイドラインの目的
- 難病等患者データの提供に際しての基本原則
- 難病患者データの提供依頼申出手続
 - ・ 提供依頼申出者の範囲
- 提供依頼申出に対する審査
 - ・ 難病等患者データの提供先の範囲
 - ・ 審査基準
- 提供が決定された後の難病等患者データの手続
- 難病等患者データの提供後の利用制限
- 難病等患者データの利用後の措置等
- 提供依頼申し出者による研究成果等の公表
 - ・ 研究成果の公表に当たっての留意点
- 難病等患者データの不適切利用への対応
- 厚生労働省による実地監査

指定難病患者データ及び小児慢性特定疾患児童等データの提供に関する有識者会議

○ 目的

厚生労働省健康局長が参集を求める有識者により、指定難病患者データベース及び小児慢性特定疾患児童等データベースの利活用の運用に関し、専門的な観点から検討を行うことを目的として開催

○ 検討事項

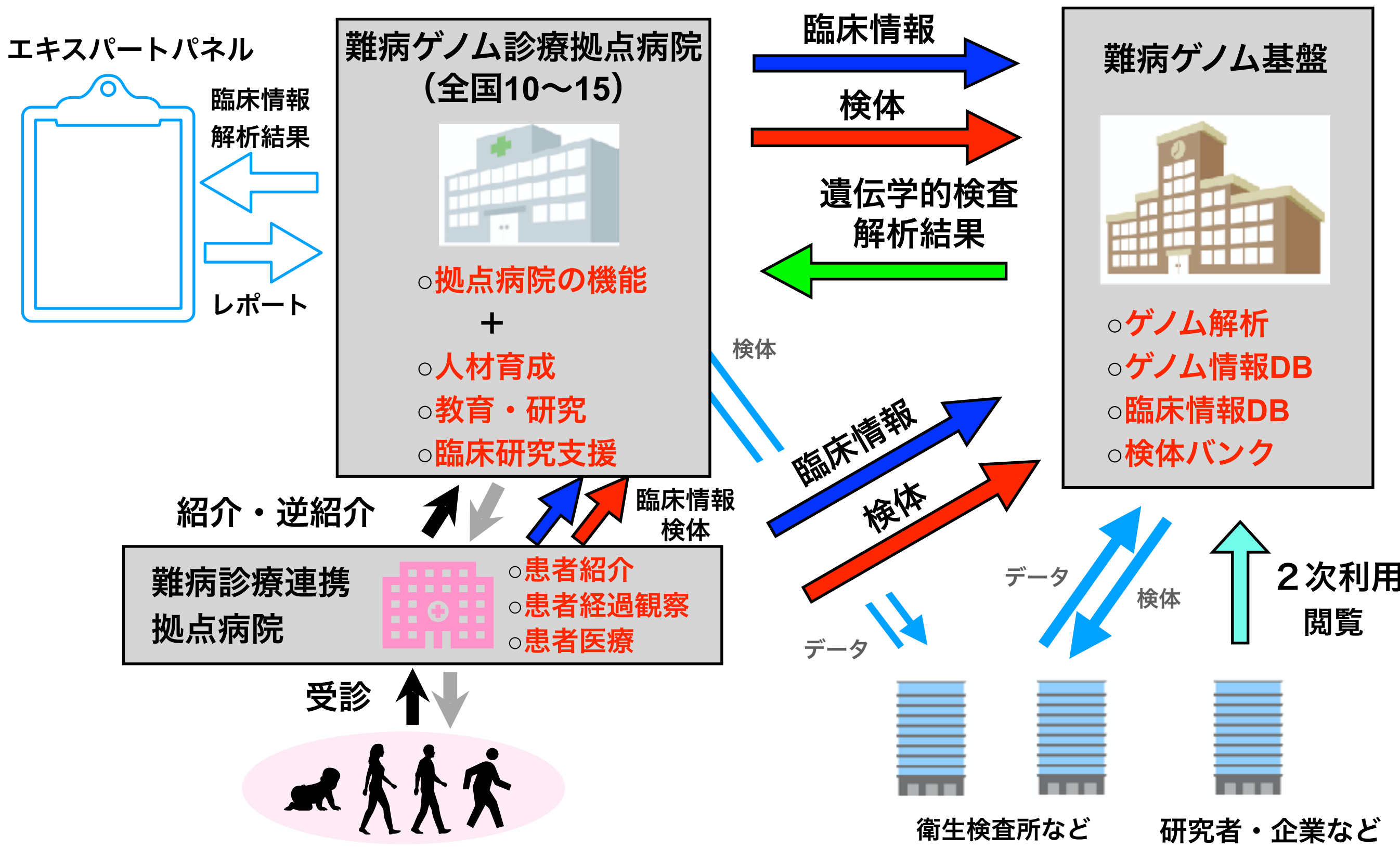
- （1）データ提供の可否に係る審査基準
- （2）審査会の運営方法
- （3）その他データベースの利活用の運用に関する専門的事項

○ 構成員（※所属役職等は当時のもの）

五十嵐 隆	国立成育医療研究センター 理事長
加藤 源太	京都大学医学部附属病院 診療報酬センター 副センター長
神里 彩子	東京大学 医科学研究所 先端医療研究センター 生命倫理研究分野 准教授
千葉 勉	関西電力病院 病院長
樋口 範雄	武蔵野大学 法学部 法律学科 特任教授
三谷 絹子	獨協医科大学 医学部 内科学（血液・腫瘍）教授
森 まどか	国立精神・神経医療研究センター病院 神経内科 診療部第二神経内科 医長
康永 秀生	東京大学大学院医学系研究科 公共健康医学専攻臨床疫学・経済学 教授
山本 隆一	一般財団法人 医療情報システム開発センター 理事長

難病ゲノム医療の体制：難病ゲノム診療拠点病院とゲノム基盤（最新案）

ゲノム医療のリソースを最大限活かしながら、
難病ゲノム医療により適した体制を迅速に構築するための設置要件が必要



難病ゲノム診療拠点病院に求める要件-1-

1 診療体制について

(1) 診療機能

- ① 難病ゲノム医療を専門とする部門が設置されていること。
- ② 難病の全ゲノム解析等について、以下の要件を満たすこと。
 - (ア) 外部機関による技術能力についての施設認定（以下「第三者認定」という。）を受けた臨床検査室を有すること。
 - (イ) シークエンスの実施について、自施設内で行う場合は、明文化された手順に従ってシークエンスが実施され、その結果が適切に記録されること。
 - (ウ) シークエンスの実施について、シークエンスを適切に行うことができる医療機関又は検査機関へ委託する場合は、個人情報等の取扱い等について、適切に取り決めをした上で、依頼すること。
 - (エ) 全ゲノム解析等を実施する際は、当該検査の妥当性を確認した上で、臨床的有用性について多面的な検討を実施すること。なお、実施にあたっては、別途定める実施要件を定める。
 - (オ) 多面的な検討の会については、月1回以上開催すること。
- ③ 難病ゲノム医療を専門とする部門における遺伝カウンセリング等について、以下の要件を満たすこと。
 - (ア) 臨床的有用性を考慮し、患者に結果開示の意思を確認した上で適切に遺伝カウンセリング等を実施すること。
 - (イ) 遺伝カウンセリング等を行う部門が設置されており、当該部門が、関連する全ての診療科と連携可能な体制が整備されていること。
 - (ウ) 二次的所見が同定された場合、学会のガイドライン等に従い、必要に応じて適切に対応可能な体制を構築すること。

1 診療体制について

(1) 診療機能

- ④ 難病ゲノム医療に関する情報の取扱いについて、以下の要件を満たすこと。
 - (ア) ゲノム医療に関するデータ管理を行う部門が設置されていること。
 - (イ) 患者の臨床情報やゲノム情報（塩基配列の元データ（FASTQ又はBAM）及び遺伝子変異リスト（VCF又はXML）をいう。以下同じ。）について、セキュリティが担保された適切な方法で収集・管理することができる体制が整備されていること。
- ⑤ 患者への情報提供について、以下の要件を満たすこと。
 - (ア) 病院内の相談支援センターにおいて、難病ゲノム医療に関する情報を院内外の患者及びその家族並びに、地域の住民及び医療機関等に提供できる体制が整備されていること。
 - (イ) 患者及び研究対象者等からの意見、相談に応じられるよう、相談窓口を設置する等の体制が整備されていること。
 - (ウ) 自施設で行っている治験等の情報がホームページ等で分かりやすく広報されていること。
- ⑥ 難病ゲノム医療に係る技術の進歩等に伴い、新たに必要となる診療機能等については、速やかに体制を整備すること。

難病ゲノム診療拠点病院に求める要件 -2-

(2) 診療従事者

- ① 臨床検査を行う部門（難病の全ゲノム解析等を行う部門）の人員について、以下の要件を満たすこと
 - (ア) シークエンスの実施について、自施設内で行う場合は、難病の全ゲノム解析等に関連する臨床検査医学に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師が配置されていることが望ましい。
 - (イ) 難病の全ゲノム解析等における血液検体等の取り扱いに関する専門的な知識及び技能を有する常勤の臨床検査技師が配置されていることが望ましい。
- ② 難病ゲノム医療を専門とする部門の遺伝カウンセリング等に関する人員について、以下の要件を満たすこと
 - (ア) 遺伝カウンセリング等を行う部門に、その長として、常勤の医師が配置されていること。
 - (イ) 遺伝カウンセリング等を行う部門に、遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師が1名以上配置されていること。なお、当該医師は部門の長を兼ねないことが望ましい。
 - (ウ) 遺伝カウンセリング等を行う部門に、遺伝医学に基づく遺伝カウンセリングに関する専門的な知識及び技能を有し、「難病ゲノム医療専門職養成研修」を修了者が1名以上配置されていること。
- ③ 難病ゲノム医療に関するデータ管理を行う部門の人員について、以下の要件を満たすこと。
 - (ア) 難病ゲノム医療にデータ管理を行う部門の責任者は、常勤の職員であること
 - (イ) 難病ゲノム医療に関するデータ管理を行う部門に、難病ゲノム医療受ける患者の臨床情報及びゲノム情報を収集・管理する実務担当者として、1名以上が配置されていること。なお、当該実務担当者は、部門の長を兼ねることも可とする。

難病ゲノム診療拠点病院に求める要件 -3-

2 診療及び研究等の実績

- (1) 難病の全ゲノム解析等について、以下の実績を有すること。連携する医療機関の症例も含めた、1年間の全ゲノム解析等の実施について、特に優れた実績を有すること。
- (2) 治験等について、以下の要件を有すること。
 - ①当該検査の妥当性を確認した上で、臨床的有用性について多面的な検討で推奨された治療法あるいは治験等に到達した数について、特に優れた実績を有すること。
 - ②他院へ紹介した症例も含めて、治療への到達状況や転帰について把握していること。③当該医療機関において、遺伝性疾患にかかわらず、主導的に治験を複数件実施した実績を有しており、必要に応じて治験を行う基盤を有していること。

3 連携体制・人材育成・医療機関間の連携について、以下の要件を満たすこと。

- (1) 地域における難病ゲノム医療提供体制を充実させるための各種調整、人材育成などに取り組むこと。また、難病ゲノム診療連携拠点病院は連絡会議に参加し、意見交換を行うこと。
- (2) 当該検査の妥当性を確認した上で、臨床的有用性について多面的な検討では、難病診療連携拠点病院から依頼された全ゲノム解析等の結果についても検討することとし、検討した内容等については、当該難病診療連携拠点病院に、適切に情報提供すること。また、依頼元である難病診療連携拠点病院と協力して、臨床情報やゲノム情報を収集すること。
- (3) 難病に関連する臨床研究・治験等に関して、難病診療連携拠点病院等に対し、適切に情報提供すること。
- (4) 自らが連携する難病診療連携拠点病院と、難病ゲノム医療に係る合同の会議を定期的を開催し、日頃から情報共有・連携体制の構築に努めること。
- (5) 自施設並びに自らが連携する難病診療連携拠点病院に所属する難病ゲノム医療に携わる医療従事者に対して、業務に関係する講習会等の受講を促すこと。