

難病のゲノム医療推進に関する実施計画の策定に当たって 検討すべき事項について

1. 難病領域における全ゲノム解析等の必要性・目的について

- 難病のゲノム医療に関し、「成長戦略実行計画・成長戦略フォローアップ・令和元年度革新的事業活動に関する実行計画」（令和元年6月21日閣議決定）において、「難病等については、より早期の診断の実現に向けた遺伝学的検査の実施体制の整備や、遺伝子治療を含む全ゲノム情報等を活用した治療法の開発を推進する」とされている。
- 難病のゲノム医療に関するこれまでの取組と課題についてどのように考え、また、難病領域における全ゲノム解析等の必要性及び目的について、どのように考えるか。

2. 数値目標について（対象疾患や症例数の考え方）

- 指定難病の対象疾病数は333疾病、指定難病（特定医療）受給者証所持者数は約89万人（平成29年度末現在）である。
- 難病領域におけるゲノムデータ基盤の整備に当たって、その対象疾患や症例数に関する数値目標の設定の考え方を整理する際には、難病の中から対象疾病に優先順位をつけつつ、全ゲノム解析等を行う検体数について、これまでの研究実績や統計学的な観点も踏まえて検討してはどうか。
- 上記を考えるに当たっては、難病を以下の3つの類型（別紙参照）に分け、それぞれの必要性・目的・優先順位を検討してはどうか。

（1）単一遺伝子性疾患（※1）

※1 単一遺伝子性疾患：単一の遺伝子の変異により起こる遺伝性疾患。

- ① 対象疾患の優先順位を検討するに当たり、考慮すべき点は何か。
（例：原因遺伝子の数、遺伝子検査が保険収載の有無 等）
- ② 数値目標の検討に当たり、考慮すべき点は何か。
（例：1症例あたりに必要な検体数（家族検体の必要性）
疾患の症例数に応じた数値目標の定め方（全数、一定数） 等）

（2）多因子性疾患（※2）

※2 多因子性疾患：複数の遺伝因子に加え、環境・生活習慣や老化が関わって発症する疾患。

- ① 対象疾患の優先順位を検討するに当たり、考慮すべき点は何か。
- ② 数値目標の検討に当たり、考慮すべき点は何か。
（例：疾患の症例数に応じた数値目標の定め方（全数、一定数） 等）

（3）現時点で疾患概念が確立していない新規疾患

- ① 対象疾患を定めることは困難であるが、この領域を全ゲノム解析等の対象にすることをどう考えるか。
- ② 数値目標の検討に当たり、考慮すべき点は何か。

3. 人材育成・体制整備について

難病法上の難病※1

※1 難病法上、難病とは、「発病機構が不明、治療方法未確立、希少疾病、長期療養が必要」の4つの要件を満たすものとしている。

(3)

指定難病 333疾病（告示病名）※2

※2 難病法上、医療費助成の対象となる指定難病とは、「発病機構が不明、治療方法未確立、希少疾病（患者数が人口の概ね0.1%程度）、長期療養が必要、客観的診断基準の確立」の5つの要件を満たすものとして厚生労働大臣が厚生科学審議会の意見を聴いて指定する疾患となっている。

(2)

単一遺伝子疾患が含まれる疾病 約230疾病（告示病名）

(1)

単一遺伝性疾患のみ
（約150疾病）

単一遺伝性疾患と
多因子疾患の混在
（約80疾病）

注) 指定難病のうち、遺伝学的検査が診断に当たって必須とされる指定難病を順次収載保険収載している(現在60疾病)。