

遺伝医療情報のシステム化に関する研究

—遺伝医療情報サービスネットワークシステム構築へ向けての基盤研究—

(分担研究：先天異常の自然歴，トータルケアおよび遺伝医療情報のシステム化に関する研究)

研究協力者：高田史男¹

要約：近年の医療の進歩により急速にその需要が増している遺伝医療は、高度な専門細分化による希少性及び尖端化、臨床医学教育の場での軽視、そこから由来する専門医不足、保険医療への適応化の遅れ等諸々の理由によりその需要増加にも関わらず未だ我が国では普及を見ない。遺伝医療の適正且つ合理的な供給が行える様、各保健医療施設に対し必要な情報を迅速、平等、低コストで提供できる遺伝医療情報サービスネットワークシステムの必要性が提唱され始めている。本研究は同システムの構築へ向け、今年度は基盤情報の収集及び内外の現状把握に主体を置き研究を進めてきた。米国と欧州では各々独自性を保ちながらも官民共同でインターネットを介しての情報ネットワークが構築されている。対して我が国はまだその端緒に着いたばかりではあったが、基盤となり得るシステムは構築されつつあった。今後は現有システムの有効利用が可能なネットワーク構築へ向け、想定される問題点の洗い出し等、具体的な検討を重ねていく方針である。

見出し語：遺伝医療情報サービスネットワークシステム，遺伝相談，遺伝子診断，

研究背景：遺伝医療は、当該領域各分野の希少性及びに高度な専門性、そして分子生物学から社会福祉の側面まで、全体的にはそのカバーすべき広範性等の特殊性から、一人の医師では勿論の事、単一医療施設でその全ての領域に対応する事は、近年の医学、医療の進歩も相まって急速に困難になりつつある。これらに起因する諸問題の解決を計るには、医療の公平配分、効率的供給、経済的有用性、実行可能性の是非等の要因を加味した上で、正確で最新の、そして実用的な遺伝医療情報を迅速に国内全域の保健医療施設に提供出来るサービスシステムを開発し運用する必要があるという事は、既に多くの遺伝医療従事者や研究者により指摘されて来ている。この経緯を踏まえ本研究では、その必要性は既に十分認識されているという立脚点から、近い将来、如何なる遺伝医療情報の相互供給システムが構築されるべきで、しかも実現可能な具体的計画案として策定出来るかという視点で研究を推進して来た。

研究目的・方法：遺伝医療情報サービスネットワークシステムの構築へ向け、その前段階としての基盤情報の収集及び内外の現状を把握する事を目的とした。対外的には、遺伝医療面で我が国より先進的位置にある欧米諸国における遺伝医療情報の提供システムの存否を確認した上で、それらがどの様な体を成しているのか調査した。対内的には、同システムが構築され恒常的に運用される為の必要条件は何か、またその経営基盤となり得る枠組みが存在するか調査、検討した。

結果：内外の状況

1. 海外

(1) 米国；【CORN (Council of Regional Networks for Genetic Services)：地域遺伝医療サービスネットワーク会議】同会議（以下CORN）は連邦政府より「地域的・国家的重要性に基づく特別事業」に指定されていて米国社会保障

法に基づく連邦政府母子健康プログラム事業から助成を受けており、厚生省健康資源・サービス局母子保健課が所掌している。国家が遺伝医療分野に於ける公衆衛生上の重要案件に取り組んでいるという重要性の認識の下、CORNには、それとほぼ同等の権限が与えられ、遺伝医療サービス推進目的の企画や情報交換を促進させる為のプログラムが立案、実施されている。合衆国全域が、10区域に分けられた「地域遺伝医療サービスネットワーク」のいずれかに所属し、それをCORNが統括する。組織メンバーは、各地域遺伝医療サービスネットワーク、鎌状赤血球症国家プログラム、遺伝医療援助団体同盟の各代表代議員、遺伝医療提供者、公衆衛生官僚、遺伝医療サービスの利用者、衛生学の専門家等、幅広い層から成る。業務は以下の11に分けられた委員会により各々運営されている。即ち先天異常サーベイランス、遺伝医療関連データ評価、教育啓蒙、倫理、財務、新生児スクリーニング、遺伝医療（含、検査）の質の保持管理、遺伝医療サービスの地域内調整、鎌状赤血球症及びサラセミアその他のヘモグロビン異常症（集団検診等で社会問題化した経緯がある）への対応、催奇形物質情報システム、各州遺伝医療コーディネーターの各委員会である。インターネットを通じ、委員会報告のページや、CORN自体は勿論の事、各地域ネットワーク毎のホームページが開設され、遺伝相談、遺伝子診断等の施設や専門医の情報提供なども網羅的とまではいかないが行われている。

(2) 欧州；【CAGSE (Concerted Action on Genetics Service in Europe)：欧州遺伝医療サービス共同行動】

CAGSEは出資母体が欧州共同体【EU(European Union)】、推進協力は欧州人類遺伝学会【ESHG(European Society of Human Genetics)】が担って運営されている。しかし各国の保健医療担当省庁も深く関わっている。特徴としては遺伝医療の国家間較差の是正及び管理が重要な目標の一つとなっている。具体的には、現時点では試験運用段階ではあるものの、現存の遺伝医療施設に対するEU内における共通の遺

¹ 北里大学医学部小児科，Department of Pediatrics, Kitasato University School of Medicine

伝医療レベル定期評価システムの開発導入がなされつつあり、各国の高度先進遺伝医療を提供する医療施設群が自主的に加入し始めている。どこの国あるいは地方であろうとも、またどんな疾患であれ標準化されたある一定レベル以上の遺伝医療が提供されるよう目標が立てられている。劣悪な場合には同システムからの改善勧告その他の措置が講じられる。評価基準の中に市民の遺伝医療実施施設へのアクセスのしやすさも含まれており、初めて遺伝医療を受けようとする人がどの様な経路を経て受診に至るか研究し、それがフィードバックされ、より受診の機会が得られやすくなる目的に役立てられている。運営の主導は英国が少なからぬ部分を提供している。

2. 国内

国内には実績のある既存の組織は存在しなかった。

(1)経緯：これまでの主な提言等をまとめた。

①遺伝相談ナショナルセンター・ブロックセンター構想⁽¹⁾
遺伝相談ネットワーク、つまり多施設間協力の概念が提唱された。1980年代前半は情報通信網整備は未発達で、コンピュータ通信を利用するシステムの発想は無かった。ハードウェア面と予算ベースで実現困難に陥ってしまう構想であった。

②遺伝情報のコンピュータネットワーク⁽²⁾

90年代になり提唱されるようになってきた。

③保健医療福祉分野に於ける情報化についての厚生行政上の近未来へ向けての基本指針⁽³⁾

情報化の基本理念、推進の意義、現状と課題、情報化推進体制整備の為に国、厚生省は何をなすべきか、等について議論がなされた。その中で難病情報、健康情報の提供システムの構築の必要性についても触れられている。

④ネットワーク型医療の展開の必要性⁽⁴⁾

個人的見解ではあるが厚生省統計情報部長（当時）の提言として「医療の専門分化が進み医療の質の向上が社会の要請となっている今日、一つの医療機関内で患者のニーズや病状にすべて適合する医療サービスを提供するのは困難になっており、これを克服する手段としての情報化を真剣に検討する時期にきているといえよう。」ユーザーである患者の利益に供する為、医療施設間での相互情報提供を含む協力関係構築の必要性を説くに至っている。

考察：遺伝医療情報サービスネットワークの構築に当たっては、当面は基本的には医療従事者ないし保健医療施設向けのclosedな情報相互提供・供給ネットワークとして稼働を開始させる必要がある。何故なら、①遺伝医療に於ける情報提供は、広義に「医療」と解釈される点、②医療施設ないし専門家の、名前も含めて具体的に紹介する場合がある等、依頼を受ける側や具体的情報を提供する側の都合やプライバシーにも十分な配慮がなされる必要があるという点、以上の二点を踏まえ、啓蒙ないし教育目的の情報提供ではなく飽くまで医療情報提供という目的から鑑み、不特定多数の人々に垂れ流しの情報

流されていくという事態は避ける必要があるものと思われる⁽⁵⁾、⁽⁶⁾。CORNやCAGSE等の様にインターネットを介して万人に提供する目的のfull openな情報ネットワークは、これはこれで知識の普及、啓蒙目的等の為に構築されて行くことが望まれる。但し、今回の研究テーマの具体的内容とは別次元の事象と解釈される。実際に運用となった際に生じ得る具体的検討課題に関しては、次年度以降、実際に関与しうるのであろう専門家の意見等も伺うなどして精査していく必要があるものと思われるが、現時点で明らかな点としては

a. 恒常的運用（継続性）の問題

情報提供・収集の継続の可否に掛かってくる要因とは？

運用事業体は何である必要があるか？

情報提供依頼（情報収集）に関しては、事業主体に運用上必要な強制的権能を与える必要があるか？

b. 情報確度・深度

適正な情報の精度管理、情報の幅、深度とは？

c. 情報の新しさ

情報提供・収集の頻度はどの程度にするべきか？

これらの点の解決策としては、事業主体に①経済基盤の安定、②継続運用の保証、また③各施設から最新情報を提供してもらうという「労務」協力依頼の為にある程度の強制力を有する、以上3点が必要条件となろう。これらを充たすには公的機関乃至はそれに準ずる機関があたる必要があるものと思われる。厚生行政総合情報システム（略称 WISH）の活用や平成8年度より情報提供業務の運用開始が予定されている（財）難病医学研究財団の運営する難病情報センターへの事業委託等幾つかの可能性も示唆されている。次年度以降は上記諸点も加味しつつ施策へ向けての具体案の検討に入っていく必要がある。

引用文献

- (1) 厚生省心身障害研究「遺伝相談ガイドブック」先天異常のモニタリングに関する研究班（主任研究者：山村雄一）昭和57年度報告書、遺伝相談とそのシステム化に関する研究班（分担研究者：坂元正一）、1982。
- (2) 厚生省心身障害研究「発達障害児のケアシステムに関する研究」（主任研究者：鴨下重彦）平成5年度報告書。分担研究「遺伝相談システムの確立に関する研究」（分担研究者：新川詔夫）、1993。
- (3) 保健医療福祉サービスの情報化に関する懇談会報告書。厚生省、東京、1995。
- (4) 小野昭雄：ネットワーク型医療の展開。社会保険旬報、1893：6-14、1995。
- (5) 高田史男：これからの医療と遺伝；遺伝外来の現場から。生命倫理研究会レビュー&リサーチNo.3、1995年度遺伝相談研究チーム研究報告書「遺伝相談を考える」7-57、生命倫理研究会、東京、1996。
- (6) 高田史男：遺伝医療情報サービスネットワークシステム構想。社会保険旬報、1938：39-42、1997。



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用

論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



要約:近年の医療の進歩により急速にその需要が増している遺伝医療は、高度な専門細分化による希少性及び尖端化、臨床医学教育の場での軽視、そこから由来する専門医不足、保険医療への適応化の遅れ等諸々の理由によりその需要増加にも関わらず未だ我が国では普及を見ない。遺伝医療の適正且つ合理的な供給が行える様、各保健医療施設に対し必要な情報を迅速、平等、低コストで提供できる遺伝医療情報サービスネットワークシステムの必要性が提唱され始めている。本研究は同システムの構築へ向け、今年度は基盤情報の収集及び内外の現状把握に主体を置き研究を進めてきた。米国と欧州では各々独自性を保ちながらも官民共同でインターネットを介しての情報ネットワークが構築されている。対して我が国はまだその端緒に着いたばかりではあったが、基盤となり得るシステムは構築されつつあった。今後は現有システムの有効利用が可能なネットワーク構築へ向け、想定される問題点の洗い出し等、具体的な検討を重ねていく方針である。