

厚生科学研究費補助金(子ども家庭総合研究事業)
分担研究報告書

遺伝医療システムの構築と運用に関する研究
分担研究課題: 遺伝子検査の外注のあり方について

分担研究者: 鈴木友和(公立学校共済組合近畿中央病院病院長)

研究協力者: 富和清隆(大阪市立総合医療センター部長)、大橋博文(埼玉県立小児医療センター)、玉井真理子(信州大学医療技術短期大学部助教授)、松原洋一(東北大学助教授)、平原史樹(横浜市立大学教授)、千代豪昭(大阪府立看護大学教授)、吉岡章(奈良県立医科大学教授)、月野隆一(有田市立病院副院長)

研究要旨

わが国では外注による遺伝子検査が停滞し、診療に支障を来している。その原因を医療機関、民間の遺伝子検査実施施設及び政府に分けて分析した。早急に一本化されたガイドラインを定め、遺伝子検査の外注に関する必要な規制と節度ある推進が求められる。

A. 研究目的

近年、医療機関における遺伝子検査の需要は急速に高まりつつある。しかし遺伝子検査法の開発を行った研究機関では研究が終了するとともに医療機関からの遺伝子検査の依頼を受け入れなくなる場合が多い。一方、民間の遺伝子検査実施施設には、技術的な問題以前に、医療機関からの遺伝子検査を受け入れにくい状況があり、診療に支障を来している。本研究は外注による遺伝子検査が停滞する原因を分析し、そのあり方について提言することを目的とする。

B. 研究方法

主任研究者直属の作業部会が編成され、会合、E-mail や FAX により意見交換が行われ、提言がまとめられた。

C. 研究結果

外注による遺伝子検査が停滞する原因を医療機関、民間の遺伝子検査実施施設及び政府に分けて分析した結果、以下のことが明らかになった。

1. 医療機関

- 1) 個人の遺伝情報の保護に関する医師の認識が低い。
- 2) 遺伝子検査に関するインフォームドコンセントが充分でない。
- 3) 遺伝カウンセリングに必要な診療環境の整備が遅れている。

2. 民間の遺伝子検査実施施設

- 1) 遺伝子検査が保険診療の対象にならない限り、事業収益につながらない。
- 2) 商業的に採算が取れない「稀少病」の遺伝子診断サービスを維持してゆくシステムの確立。
- 3) 医療機関において遺伝子検査が一定のガイドラインに沿って発注され、かつ患者に報告されるという保証がなく、一度問題が生じれば、本来医療機関が取るべき責任まで負わされかねない。
- 4) 個人の遺伝情報の保護に留意した、検査受付から医療機関への報告までのガイドラインの作成。
- 5) 個人の遺伝情報の産業利用の規制の問題。

- 6) 遺伝子検査実施施設の認可。
- 7) 遺伝子検査法の標準化と精度管理。

3 . 政府

遺伝子検査に関わる問題は主に厚生省と通産省が民間の企業、研究機関さらには学会とともに検討を進めている。しかし両省の情報は互いに全く開示されていない。

D . 考察

遺伝子検査に関する検討は、夫々の医療機関、民間の遺伝子検査実施施設、政府さらには学会で進められているが、互いの情報交換が乏しく、効率性を著しく欠いている。そのためわが国の遺伝子検査の実施は国際的にも立ち遅れた状況にある。早急に一本化されたガイドラインを定め、遺伝子検査の外注に関する必要な規制と節度ある推進が求められる。

E . 結論

遺伝子検査の外注に関わる問題は、わが国独自の遺伝医療システムの確立という課題に帰結すると思われる。

F . 研究発表

1 . 原著論文

Suzuki Y, Oda K, Yoshikawa Y, Maeda T, Suzuki T: A novel therapeutic trial of homogentisic aciduria in a murine model of alkaptonuria. *J Hum Genet* 44:79-84,1999.

Oda H, Taketomi A, Maruyama R, Itoh R, Nishioka K, Yakushiji , Suzuki T, Sekiguchi M, Nakabeppu Y: Multi-forms of human MTH1

Polypeptides produced by alternative Translation initiation and single Nucleotide polymorphism. *Nucleic Acids Res* 27 : 4335-4343, 1999.

Inoue R, Abe M, Nakabeppu Y, Sekiguchi M, Mori T, Suzuki T: Characterization of human

Polymorphic DNA repair methyl-transferase. *Pharmacogenetics* 10:59-66,2000.

錦 正樹、松本素江子、竹内こずえ、栞名良和、山下憲一、向井幹夫、松崎圭輔、村上英紀、鈴木友和:PCR(Polymerase Chain Reaction)法によるアンギオテンシン変換酵素遺伝子多型解析の基礎的検討 - 第1報 - .近畿中央病院医学雑誌 20:87-91 1999.

2 . 総説

鈴木友和:遺伝子診療への期待.共済フォーラム No.5,5,1999.

鈴木友和:遺伝子診療の時代.近畿中央病院医学雑誌 20:3-13,1999.

鈴木友和:遺伝子治療共済フォーラム No1,10-11,2000.

安部真佐子、井上亮、鈴木友和:

06-methylguanine-DNA methyltransferase 活性の個体差について.臨床薬理の進歩 No.21,25-30,2000.

3 . 著書

鈴木友和:遺伝子治療.内科学書改訂第5版 p.154-156,中山書店,東京,1999.

鈴木友和:アミロイドーシス.内科学第7版 p.1565-1568,朝倉書店,東京,1999.