

遺伝性網膜ジストロフィにおける遺伝学的検査の運用指針(遺伝子診断システム版)

難治性疾患政策研究事業、

網膜脈絡膜・視神経萎縮症に関する調査研究

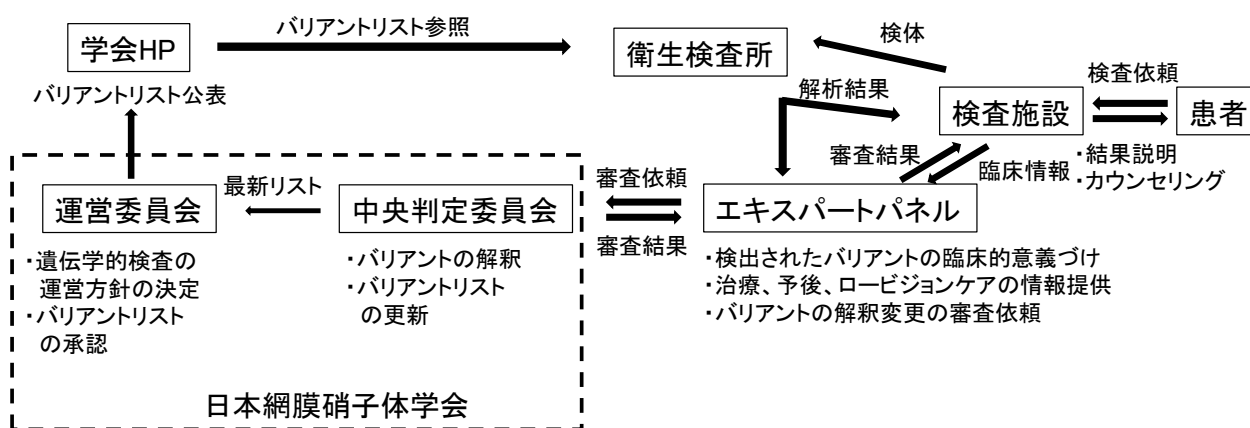
ゲノム診断・治療グループ

西口康二(名古屋大学大学院医学研究科眼科学)、池田康博(宮崎大学医学部眼科学)、辻川明孝(京都大学大学院医学研究科眼科学)、角田和繁(東京医療センター)、前田亜希子(神戸アイセンター病院)、三宅正裕(京都大学大学院医学研究科眼科学)、近藤峰生(三重大学医学部眼科学)

I. 指針の適応範囲と運用方針

遺伝性網膜ジストロフィ(inherited retinal dystrophy; IRD)は遺伝子異常に起因する網脈絡膜変性疾患である。IRD では、確定診断や予後予測および治療やリハビリテーションを含めた患者ケアにおいて、原因遺伝子を同定することの有用性が認められている。本運用指針は、IRD に対する治療や診断などを目的とした医療行為として遺伝学的検査を実施する際に適用されるものである。研究目的で行われる遺伝学的検査については、本指針の対象に含まれない。また、日本医学会の定める「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」や日本網膜硝子体学会の定める「遺伝性網膜ジストロフィにおける遺伝学的検査のガイドライン」に留意して運用される。

II. 遺伝学的検査の実施体制と検査の流れ



遺伝学的検査は、患者の検体や臨床情報を収集・提出し、同検査の結果などが記載されているレポートを患者に説明・返却する検査施設、検体の遺伝子解析を実施する衛生検査所、遺伝子解析結果と臨床情報をもとに遺伝子変異(バリエント)の臨床的意義と関連する有益な情報をレポートにまとめるエキスパートパネル、バリエントの病的意義を判定しリスト化する中央判定委員会、

バリエントの解釈結果を公表し同検査の運営方針を決める運営委員会が連携して運用される。

III. それぞれの施設・組織の役割

1. 検査施設

- 1) 遺伝学的検査を実施する医療機関(検査施設)の担当者は、検査について患者に十分に説明し、同意を得たうえで検体(衛生検査所に提供)や臨床情報(エキスパートパネルに提供)を収集し、エキスパートパネルから受け取った遺伝学的検査の結果などをまとめたレポートについて十分な説明のうえ患者に返却する。また、検査前や検査後に、必要に応じて専門家による遺伝カウンセリングを提供する。
- 2) 検査の説明と同意取得は主治医が行い、遺伝カウンセラーがその補助を行ってもよい。遺伝学的検査の結果の説明は、エキスパートパネルでの議論を参考に、遺伝学的検査が行われた施設の主治医、または主治医に代わる医師が行う。
- 3) 患者の臨床情報は、エキスパートパネル開催時まで提出する。
- 4) 遺伝情報は、他の診療情報と同様に診療記録に記載し、長期間保持される必要がある。
- 5) 検査施設は、日本網膜硝子体学会が設置する運営委員会により指定され、以下の施設基準を満たす必要がある。
 - ① 遺伝カウンセリング体制を有する。
 - ② 遺伝学的検査の対象となる疾患について十分な診療実績を有している。
 - ③ 患者や家族にゲノム医療に関する情報をわかりやすく提供できる体制を有する。
 - ④ エクスパートパネルを有する、または、エキスパートパネル開催施設と緊密に連携をとれる施設。
 - ⑤ エクスパートパネルから送付されたレポートの内容を説明ができる医師が在籍する。

2. エクスパートパネル

- 1) 衛生検査所から提供されたバリエント情報(遺伝子解析結果)と検査施設から提供された臨床情報をもとに主に以下の項目を検討する。
 - ① 検体およびデータの品質
 - ② 病的バリエントに対する臨床的意義付け(遺伝子診断)
 - ③ 病的遺伝子・バリエントに対応する治療薬や治験
 - ④ エビデンスに基づく予後やロービジョンケア
 - ⑤ 追加して実施すべき検査や提供すべき臨床情報
- 2) 審議内容をレポート(遺伝子診断報告書)に結果をまとめて検査施設に返却する。
- 3) 解釈変更が必要なバリエントに対して中央判定委員会に審査を依頼する
- 4) エクスパートパネル構成員の要件は以下のとおりであり、それぞれ異なる分野の遺伝医療専門家3名以上を要する(①、②、⑤は必須)。
 - ① 遺伝性網膜ジストロフィに関する専門的な知識と技能を有する医師

- ② 遺伝医学に関する専門的な知識と技能を有する医師
- ③ 遺伝医学に関する専門的な遺伝カウンセリング技能を有する者
- ④ 分子遺伝学やゲノム医療に関する十分な知識を有する専門家
- ⑤ 主治医または主治医に代わる医師

5) エキスパートパネルの施設要件は以下のとおりである。

- ① 構成員の要件を満たすメンバーで定期的にエキスパートパネルを開催できる。
- ② 人材育成・連携体制について適切な体制を備えている。
- ③ 上記要件を満たす施設の中から日本網膜硝子体学会が指定する。

3. 中央判定委員会

- 1) エキスパートパネルの依頼を受けて、日本網膜硝子体学会が公表する「日本における遺伝性網膜ジストロフィのバリエント解釈基準」を参照し、新規バリエントの解釈や既存バリエントの解釈変更を審査する。
- 2) 審査結果をエキスパートパネルに書面で伝え、バリエントリストに反映させる。
- 3) 中央判定委員会のメンバーは、エキスパートパネル施設の代表者で構成され、日本網膜硝子体学会より指名される。
- 4) 必要に応じて「日本における遺伝性網膜ジストロフィのバリエント解釈基準」の改訂を行う。

4. 運営委員会

- 1) IRD 遺伝学的検査の運用方針を決める。
- 2) 中央判定委員会の依頼を受け、日本網膜硝子体学会ホームページにあるバリエントリストをアップデートする。
- 3) 検査施設とエキスパートパネル施設の選定、中央判定委員会のメンバーの指名を行う。
- 4) 運営委員会のメンバーは日本網膜硝子体学会理事会で指名される。