

日時： 2014 年 10 月 28 日 (火) 14:00-15:30

場所： 401

フォーカストセッション ゲノム電子カルテ Genomic Electric Health Record

開催趣旨:

次世代シーケンサー技術により、低コスト・短期間でヒトゲノムのシークエンスが可能となっており、これまで研究目的で利用されてきた次世代シーケンサーが、米国ではすでに 20 以上の医療機関で導入されるなど、医療目的での利用が始まっている。ゲノム・オミックス医療を実践してゆくためには、患者個人の臨床病理情報や画像診断データなどの臨床情報と、病変部位におけるゲノム・オミックス情報を統合した疾患オミックス統合データベース(iCOD)、これと連携して、患者個人のゲノム・オミックス情報の要約情報を電子カルテに統合するゲノム電子カルテが必要である。本フォーカストセッションでは、ゲノム・オミックス医療とゲノム電子カルテのあり方について議論したい。

モデレーター： 荻島 創一 Soichi Ogishima 東北大学東北メディカル・メガバンク機構

開催趣旨説明

荻島 創一 Soichi Ogishima 東北大学東北メディカル・メガバンク機構

ゲノム電子カルテの国内外の動向と展望 (TBA)

田中 博 Hiroshi Tanaka 東京医科歯科大学難治疾患研究所生命情報学分野

TBA

クリニカルシーケンシングの医療への実装における諸課題望

辻 省次 Shoji Tsuji 東京大学医学部神経内科・ゲノム医学センター

次世代シーケンサーの実用化により、個人ゲノムの解析が可能になり、研究のみならず、診療への応用についても期待が高まってきている。遺伝性疾患に限定しても、診断確定のために解析の必要がある対象遺伝子の数が飛躍的に増えてきている。例えば、心筋症では 50-70 遺伝子、てんかんでは 53-130 遺伝子が解析対象となり、次世代シーケンサーを用いた解析が必須となる。また、近い将来、多因子疾患における数多くの疾患感受性遺伝子が同定され、これらの疾患感受性遺伝子の解析も診療の中に位置づけられていくと考えられる。診療において診断確定を目的としたゲノム検査(クリニカルシーケンシング)を医療の中でどのように実装していくかが喫緊の課題となってきている。次世代シーケンサーによる網羅的なゲノム配列解析では、膨大な数の変異が見出され、しかもその中には、データベースに登録されていない新規の変異が少なからず含まれる。このような場合に、その変異が、疾患発症の原因となっている変異であるのかどうか、あるいは、頻度は稀であるものの、中立的な変異なのかを解釈することが、大きな課題となっている。このような変異は、variant と of uncertain significance (VUS) と呼ばれる。このような変異の解釈を進める上で、一般集団におけるゲノム上の変異についてのデータベースと、疾患毎の病原性変異のデータベースの充実が重要になる。特に重要な点は、低頻度アレルの多くは、地域に固有のものであり、これらは、農耕文明の定着と共に生じた地域毎の人口爆発を背景にしていると考えられている。すなわち、日本人を対象とした遺伝子検査を行う場合には、日本人の一般集団のゲノム変異情報、疾患毎の病原性変異に関するデータベースを参照することが必要になる。クリニカルシーケンシングの医療への実装における諸課題として、次世代シーケンサーを用いたゲノム配列解析を実施する拠点の整備、データベースの充実、ゲノム情報の解析を担当するゲノムインフォマティクス分野の人材の育成、ゲノム配列解析を適切に解釈することができる人材の育成、ゲノム配列の解析結果とその解釈を医師や患者に適切に伝える役割を果たす人材の育成、電子カルテ情報の中で、ゲノム情報をどのように扱っていくかなど、多くの課題がある。また、このような先端的なゲノム解析を、医療制度の中に位置づけていくために、保険収載をしていくのか、先進的分析機器や試薬などをどのように薬事承認していくのか、あるいは、laboratory-developed test (LDT) として別途認証制度を整備するのかなど、医療制度の上でどのように実装していくのかについても早急に検討をする必要に迫られている。

ゲノム電子カルテに基づいた個別化医療の実践へ向けて

茂樺 薫 Kaoru Mogushi 順天堂大学大学院医学研究科ゲノム・再生医療センター

近年の次世代シーケンシング技術の著しい発展に伴い、ゲノム情報の臨床応用が各国で進められている。一方、保険診療との兼ね合いやゲノム情報の電子カルテ上での取り扱い、偶発的所見と患者の「知らされない権利」、医師に対する解析結果の伝達方法など、今後解決していかなければならない問題も山積している。そこで、ゲノム電子カルテの導入に向けて検討を進めている事項について、話題提供をさせていただくとともに、皆様のご意見を賜りたい。