



## 難病検査により疾患の重篤化防止をサポート

～県内外の病院と連携して難病の早期発見を目指す～

平成 29 年 7 月 31 日

(公財) かずさ DNA 研究所

TEL0438-52-3930

公益財団法人かずさ DNA 研究所（理事長：大石道夫）は、平成 29 年 7 月 13 日に衛生検査所<sup>1)</sup>として登録され、病院等からの血液等の検体の受け入れが可能となりました。これを受けて、8 月からは難病<sup>2)</sup>の確定診断に必要な遺伝学的検査<sup>3)</sup>を開始するほか、新生児に対するライソゾーム病スクリーニング事業にも参画し、わが国の難病克服のための取り組みを公益事業として支えます。

これらの取り組みを実施することで、当研究所が培った遺伝子解析や代謝産物解析の知識や技術が、難病患者の疾患原因の特定や、適切な治療法の選択、疾患の重篤化の防止等に大きく貢献できることとなります。

### 1. 本事業の意義

- 採算性の面で民間実施が困難な難病の確定診断を実施し、医療機関や患者を支援  
確定診断の実施で医療機関でのより適切な治療方針の決定・疾患の重篤化防止につながり、また、患者の方々にとっては難病法に基づく医療費助成等の支援が受けられるようになり、医療負担の軽減につながります。
- 新生児に対するライソゾーム病のスクリーニングを実施し、重篤化の防止に貢献  
早期の発見・治療が可能となり、症状の重篤化を防ぐことができます。
- 県内外の医療機関と連携し、難病に係る臨床・診断ネットワークを構築  
臨床部門（医療機関）と診断部門（当研究所）が緊密なネットワークを構築し、難病の早期発見・重篤化防止に取り組みます。

### 2. 概要

「難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）」による医療費助成等を受けるためには、指定難病<sup>4)</sup>の診断が必要ですが、そのためには遺伝学的検査を必要とする場合が多くあります。

### ○指定難病の遺伝学的検査事業の実施

指定難病に係る遺伝学的検査は、患者数が少なく、採算性の面から民間での実施が困難であるため、かずさ DNA 研究所では、このたび、衛生検査所の登録を行い、診断に必要な遺伝学的検査を保険診療の下で実施できる体制を構築しました。今後は、県内外の病院の臨床グループや公益財団法人ちば県民保健予防財団と連携し、指定難病の遺伝学的検査を実施いたします。

### ○ライソゾーム病の新生児スクリーニング事業の実施

指定難病の一つであるライソゾーム病<sup>5)</sup>は、新生児のうちに診断されれば、症状の重篤化の防止が期待できる疾患です。かずさ DNA 研究所では、一般社団法人希少疾患の医療と研究を推進する会（クレアリッド）<sup>6)</sup>と連携し、関東圏の病院等から新生児の検体を受け入れ、タンデムマス分析<sup>7)</sup>による酵素活性のスクリーニングを行い、新生児のライソゾーム病の早期発見に協力します。

## 3. かずさ DNA 研究所のこれまでの取り組み

かずさ DNA 研究所では、平成 18 年から厚生労働省原発性免疫不全症研究班との共同研究により、原発性免疫不全症等の希少疾患の患者の検体の受け入れ・解析を開始しました。平成 22 年からは、NPO 法人オーファンネット・ジャパン<sup>8)</sup>との連携により、希少遺伝性疾患の遺伝学的検査に協力するほか、厚労省研究班等と連携しての共同研究や、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）の事業を活用した、遺伝学的検査コスト削減のための技術改良を行ってきました。

ライソゾーム病の新生児スクリーニングは、平成 28 年 11 月より、千葉県こども病院の村山圭医師を研究責任者とする 9 名の医師、国立成育医療研究センターの奥山虎之医師とかずさ DNA 研究所副所長の小原収が共同研究を実施し、「千葉県ライソゾーム病早期診断ネットワーク」を構築してパイロットスタディを行ってきました。

## 4. 指定難病の遺伝学的検査事業の内容

(1) 検査の流れ：千葉大学医学部附属病院、千葉県こども病院等（検体提供）、かずさ DNA 研究所（検査・報告書作成）、ちば県民保健予防財団（結果判定協力）

(2) 対象疾患（保険収載検査）（平成 29 年 8 月時点）

マルファン症候群、エーラス・ダンロス症候群（血管型）、ライソゾーム病、先天性代謝異常症（フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、ホモシスチン尿症、シトルリン血症（1型）、アルギノコハク酸血症、メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症、メチルクロトニルグリシン尿症、HMG 血症、複合カルボキシラーゼ欠損症、グルタル酸血症 1 型、MCAD 欠損症、VLCAD 欠損症、MTP（LCHAD）欠損症、CPT1 欠損症、先天性銅代謝異常症、尿素サイ

クル異常症)、原発性免疫不全症候群、高 IgD 症候群、化膿性関節炎・壊疽性膿皮症・ざ瘡症候群、クリオピリン関連周期熱症候群、ロイス・ディーツ症候群、家族性大動脈瘤・解離

## 5. ライソゾーム病の新生児スクリーニング事業の内容

- (1) 検査の流れ：関東圏の病院等（検体提供）、クレアリッド（スクリーニング委託、報告書作成）、かずさ DNA 研究所（スクリーニング実施・結果報告）
- (2) 対象疾患（平成 29 年 8 月時点）  
ライソゾーム病の中のポンペ病、ムコ多糖症 I 型、ファブリー病（男児のみ）

## 6. 県内における遺伝子診療を推進するためのネットワーク形成

全国では日本遺伝子診療学会が遺伝子関連技術の臨床応用に関する研究の推進と向上を目指して活動を進めていますが、県内では千葉大学の羽田明教授（平成 29 年 3 月まで同学会理事長）が中心となって、遺伝子診療の啓発活動とネットワーク形成に関する活動を精力的に行っています。ちば県民保健予防財団、千葉大学医学部附属病院、千葉県こども病院をはじめとした医療関係機関と当研究所の連携でスタートする本事業は、県内の遺伝子診療実現へ向けての大きな一歩となります。

## 7. 用語説明

### (1) 衛生検査所

病気の診断や健康診断のため、医療機関等で採取された血液等の検体について、微生物学的検査、血清学的検査、血液学的検査、病理学的検査、寄生虫学的検査又は生化学的検査を行う施設。開設には都道府県知事等への届出が必要であり、平成 29 年 1 月 1 日現在で全国 920 カ所が登録されている。

### (2) 難病

原因不明、治療方法未確立であり、かつ、後遺症を残すおそれが少なくない疾病で、経過が慢性にわたり、単に経済的な問題のみならず介護等に著しく人手を要するため家族の負担が重く、また精神的にも負担の大きい疾病をいう。

（昭和 47 年厚生省難病対策要綱）。

### (3) 遺伝学的検査

単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物等の効果・副作用・代謝、個人識別に関わる遺伝学的検査等、ゲノムおよびミトコンドリア内の原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する遺伝学的情報を明らかにする検査（日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」による）をいう。  
保険適用により、遺伝学的検査にかかる患者の金銭的な負担が軽減される。

保険収載されている指定難病診断に必要な遺伝学的検査は 72 疾患に係るものであり、診療報酬算定のための保険点数は、一律 3,880 点である。

#### (4) 指定難病

平成 27 年 1 月施行の「難病の患者に対する医療等に関する法律」により、難病のうち、1) 患者数が本邦において一定の人数（おおむね人口の 0.1%）に達しないことや、2) 客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立しているという要件を満たすものを「指定難病」として、医療費助成の対象としている。指定難病は平成 29 年 4 月時点で 330 疾患である。

#### (5) ライソゾーム病

細胞内にあるライソゾームと呼ばれる小器官の中には、不要となったタンパク質、脂肪、糖を壊す「酵素」と呼ばれるタンパク質が 40 種類程度ある。それを発現させる遺伝子に異常があると酵素が正常に働かなくなり、様々な症状を起こす。異常のある酵素の種類に応じ、ポンペ病、ムコ多糖症 I 型等がある。

#### (6) 一般社団法人希少疾患の医療と研究を推進する会（クレアリッド）

小児科領域の先天代謝異常症の専門家により設立・運営されており、治療法のある遺伝性代謝異常症の新生児に早期に治療を行い、治療効果を最大限に引き出せる環境を構築して新生児の健康問題の解決に貢献することを目的とする。

#### (7) タンデムマス分析

質量分析計という精密機器を 2 つ並べた分析機器を「タンデムマス」と呼ぶが、新生児から採取した微量な血液（血液ろ紙）を用いて、血中の成分を分析することができる。ライソゾーム病スクリーニングでは、この分析により関連する酵素活性の有無を調べることができる。

#### (8) 特定非営利活動法人オーファンネット・ジャパン

平成 19 年 10 月設立。全国の希少遺伝性疾患に対する遺伝学的検査提供施設の連携を図り、検査を依頼する医療機関とのコーディネートを実施している。

#### (問い合わせ先)

<事業内容に関する事>

公益財団法人かずさ DNA 研究所

副所長 小原 収 (おはら おさむ)

Tel: 0438-52-3913

<報道に関する事>

公益財団法人かずさ DNA 研究所

広報・社会連携チーム

Tel: 0438-52-3930 / Fax: 0438-52-3931