

## 1

## 第31回日本医学会総会における市民公開講座 「ビッグデータが拓く難病医学の未来」の開催について

前回（平成 31 年）の総会に続き、第 31 回日本医学会総会 2023 東京において市民公開講座の機会をいただきました日本医学会様に心より感謝申し上げます。

当財団は、昭和 48 年の設立以来、国の難病施策と歩を一にし、難治性疾患等に関する研究の推進とその基礎となる医学研究の振興を図るため、国際シンポジウムの開催や医学研究奨励助成事業、難病情報センター事業などに取り組んでおります。



国の難病対策は、平成 27 年 1 月施行の「難病法」により医療費助成や難病研究において大きな飛躍を遂げました。難病対策には、難病患者様やご家族への医療費助成等の支援と難病の克服に向けた研究の両輪が必要と考えます。

今般、第 31 回日本医学会総会 2023 東京においては、基本構想を「ビッグデータが拓く未来の医学と医療～豊かな人生 100 年時代を求めて～」と掲げていることを受けて難病医学におけるビッグデータの活用をテーマとして去る 4 月 22 日（土）にステーションコンファレンス東京において本講座を開講いたしました。

市民公開講座は、WEB 併用のハイブリット方式とし、参加者は会場に 40 名、オンライン配信参加の 230 名と大変多くの皆様にご聴講賜りました。

開催にあたりご後援、ご協力をいただきました関係機関の皆様にご心より御礼を申し上げます。

### プログラム

第 31 回日本医学会総会 2023 東京 会頭挨拶 春日 雅人

講演① 指定難病－難病情報センターの役割  
宮坂 信之（公財）難病医学研究財団 理事  
東京医科歯科大学 名誉教授

講演② ゲノム医療を活用した神経難病の進行阻止を目指して  
服部 信孝 順天堂大学医学部附属順天堂医院脳神経内科 教授

講演③ 患者さんとともに歩む皮膚難病研究  
棚橋 華奈 名古屋大学医学部附属病院皮膚科 助教

講演④ ビッグデータと難病－未診断疾患イニシャチブ（IRUD）の歩み－  
水澤 英洋 国立精神・神経医療研究センター 理事長特任補佐  
AMED IRUD コーディネーティングセンター 代表

総合討論

## 「ビッグデータが拓く難病医学の未来」を終えて

**【座長】** (公財) 難病医学研究財団／医療福祉ジャーナリスト **飯野 奈津子**

生命の設計図とも呼ばれるヒトの全遺伝情報について、国際的なプロジェクト「ヒトゲノム計画」が解読の完了を宣言してから、今年で20年になります。この間ゲノム情報の解析技術や研究が進んで、遺伝子の変異が関わることも多い難病においても、原因遺伝子が解明され直接治療に結びつくケースが出てきていることが、今回の市民公開講座で紹介されました。ゲノム医療を活用した神経難病や皮膚難病への最先端の取り組みのほか、未診断の患者が全国どこにいても網羅的ゲノム解析研究に参加できる IRUD の成果など。先生方の報告を拝聴してゲノム医療の重要性と可能性を再認識し、これから難病の解明や治療法の開発が加速度的に進み、病気の発症予防にもつながっていくだろうと期待が大きく膨らみました。

ただその一方で、究極の個人情報ともいわれる遺伝情報の取り扱いをめぐる、不安を感じる患者や家族が少なからず存在することも、真摯に受け止める必要があると感じます。難病は患者の数が少ないので情報を匿名化しても個人が特定されるのではないかと、ゲノム情報の解析で病気のなりやすさがわかると、雇用や昇進、結婚といった場面で差別や不利益を受けるのではないかと。そうした不安を払拭できなければ、遺伝子検査を受けようという人も増えていかないからです。

この問題を取材する中で「遺伝情報の活用と差別禁止は車の両輪」という言葉を何度か耳にしました。遺伝情報を活用しゲノム医療の発展を目指すなら、差別禁止を含め、患者が安心して医療や研究に参加できる環境づくりが欠かせないということだと思います。それによって遺伝子検査を受ける人が増え遺伝情報のビッグデータが豊富になれば、研究がさらに進んでゲノム医療のメリットを国民が享受できるわけです。

幸いにも今年6月、遺伝情報に基づき患者に応じた治療を推進することや、差別の防止などを掲げる「ゲノム医療法」が国会で成立しました。ただこれは、安心の環境づくりに向けた一歩にすぎません。今後国は、ゲノム医療を総合的に推進する基本計画やゲノム情報の取り扱いに関する指針を策定するということですが、具体的にどのような事例が差別にあたるかや罰則が必要かどうかも含めて、患者や家族の立場の人も交えて議論を尽くし、信頼できるルールを作り上げていく過程こそ大事だと思います。

そして臨床の現場でも、情報がどう使われセキュリティをどう確保しているのかなど、分かりやすく説明することが求められますし、患者や家族が抱える悩みや不安に応えられるよう相談支援体制を整備することも欠かせません。ゲノム解析で得られた膨大な情報をどこまで本人や家族に伝えるのか、知らないでいる権利についても考えなければならない時代になっていくと思います。

ゲノム医療の対象は、現在は難病とがんが中心ですが、様々な病気のリスクが予測できるようになれば、すべての人に関わってきます。多くの人が遺伝やゲノムについて理解を深め、自分事として考えていくことができるかどうか、これからも注意深く見守っていきたいと思います。

**【座長】** (公財) 難病医学研究財団／(公社) 地域医療振興協会／東京大学 **北村 聖**

第31回日本医学会総会は「ビックデータが拓く未来の医学と医療:豊かな人生100年時代を求めて」を全体統一テーマとして開かれた。ちょうど、チャットGPTに代表される生成系AIが使えるようになり、社会的にも大きな話題になっているときであり、いやが上にも「AIと医療」という切り口で盛り上がった。浅い議論ではAIに取って代わられる仕事はなんだろうということがあった。そんな中、前夜祭として、開会前日に大ホールにおいて、AIの現状と将来を論ずるシンポジウムが開かれた。その中で、AIはかつてパーソナルコンピュータが導入されたとき以上の大きな変革を社会、仕事さらに生活そのものに大きな影響を与えるだろうという意見があり、まさにその通りと思った。これを前提に、AIを規制したり排除しようとする動きが一部にあるが、そうではなく、健全な発展のためのルール作りを急ぐべきという考えにまさに諸手を挙げて賛成であった。

このように、気持ちの上で、温まった状態で市民公開講座「ビックデータが拓く難病医学の未来」の司会に臨むことができた。ここでは、デジタルテクノロジーに深く関係する2人のご発表について述べる。

宮坂先生から発表があったように、難病の医療においてICT(情報通信技術)を用いた情報発信はまさに難病の特徴を捉えたものと高く評価する。難病は発生頻度も低く、そのため、地元地域に専門家が少ないことが多い。難病患者が正しい情報を得るためにホームページを始めとするICTはまさに難病医療が抱える多くの点を一気に解決したと言える。多くの患者会の紹介もされており、整備されたシステムであることが理解できた。難病医療の将来においては、面談によるリアルのもの、ICTのコンテンツとの整合・バランスの両立が課題になるであろう。

ついで、水澤先生からビックデータと難病-未診断疾患イニシャチブ(IRUD)の歩みと題して、まさに最近の進歩について紹介を頂いた。これは2015年から始まった日本医療研究開発機構(AMED)のプロジェクトであり、実に40%以上の未診断の家系で診断が確定された。ゲノム医療の勝利の現状を理解することができた。

このようにAIを始めとするデジタルテクノロジーの進歩により、難病患者に関わる臨床医師に求められる資質は、デジタルとは逆に、患者に寄り添う心、思いやりなど人間らしい面がさらに強調されるであろう。

## 講演概要

### 講演① 指定難病-難病情報センターの役割

(公財) 難病医学研究財団／東京医科歯科大学 **宮坂 信之**

指定難病は、1)発病の機構が明らかでなく、2)治療方法が確立していない、3)希少な難病であって、4)長期の療養を必要とする、5)患者数が本邦において一定の人数に達していない、6)客観的な診断基準が確立していること、などが要件とされる。指定難病の診断、申請、医療受給者証の取得に必要なプロセスとさらに、指定難病の研究体制(日本医療研究開発機構(AMED)、厚生労働省など)、状況などを紹介し、最後に難病情報センターが指定難病の啓発活動に果たしている役割を概説した。

## 講演② ゲノム医療を活用した神経難病の進行阻止を目指して

順天堂大学医学部附属順天堂医院 脳神経内科 服部 信孝

成人発症の神経疾患は、加齢が重要な危険因子であり、超高齢社会を迎えた我が国では更に増加することが予想されている。成人発症の神経難病の殆どは、根治が難しく対症療法すら存在しないのが現状である。神経難病の中でパーキンソン病（PD）はアルツハイマー病（AD）に次いで頻度が高く運動症状に関しては、レボドパの登場で劇的に改善する神経変性疾患である。早期はレボドパを中心とした薬物治療で日常生活は、ほぼ正常におくることが可能であり、進行期に至っても脳深部刺激療法やレボドパ・カルビドパ配合経腸用液療法の登場により運動症状に関してはある程度コントロールが可能になっている。しかしながら、進行期では高次脳機能障害などの合併もあり、現状の薬物療法のみでは満足のいく治療とは言い難い。PDの殆どは遺伝歴のない孤発型であるが、5-10%は単一遺伝子異常で発症する遺伝性PDが占める。単一遺伝子異常でドパミン神経細胞が脱落することから、原因となる遺伝子機能解析から根本治療を目指す戦略が有効と考えられている。ゲノム医療の現状についてPDを中心に解説した。

## 講演③ 患者さんと共に歩む皮膚難病研究

名古屋大学大学院医学系研究科 皮膚科学分野 棚橋 華奈

指定難病の一つである、先天性魚鱗癬は生まれつき全身の皮膚のバリア機能が障害され、出生時あるいは新生児期から全身の皮膚が著明に乾燥して厚く硬くなる病気である。最も症状の重い道化師様魚鱗癬というタイプは、全身の皮膚が非常に厚く硬くなり新生児から集中治療が必要となることも稀ではない。近年、先天性魚鱗癬の原因遺伝子は次々と明らかにされてきているが、病態は十分には解明されておらず、根治療法もまだない。名古屋大学皮膚科では、先天性魚鱗癬を含む各種遺伝性角化異常症の病因遺伝子変異検索と病態解明の研究を行っている。種々の遺伝性角化異常症について、日本国内のみならず、世界各国から、多数の患者さんの遺伝子診断の依頼を受けている。また、最近では先天性魚鱗癬の患者さんの適切な治療とその有効性、副作用を確認することを目的とした診療実態についての全国調査も実施し、この疫学的データと、私たちのこれまでの基礎的実験データを融合し、世界標準となる日本発の治療指針の作成と治療法の開発を目指している。皮膚難病の患者さんとともに歩んできた、我々の試みと今後の展望について報告した。

## 講演④ ビッグデータと難病ー未診断疾患イニシャチブ（IRUD）の歩みー

国立精神・神経医療研究センター／AMED IRUD コーディネーティングセンター 水澤 英洋

近年、約30億塩基対からなる全ゲノム情報の解析技術が進歩し、希少で遺伝子異常が想定されるも未診断にとどまっていた多くの難病で診断が確定できるようになった。わが国では、2015年からAMEDによる未診断疾患イニシャチブ（IRUD）が開始され、全国どこにいても、どのような症状でも網羅的ゲノム解析研究に参加できる。2022年9月現在、IRUD拠点病院39と高度協力病院13にIRUD診断委員会が置かれ、414の協力病院や掛かり付け医から患者が紹介され、7426家系21340検体の登録、6479家系の解析により2771家系（42.8%）で診断を確定した。新規原因遺伝子25、新しい表現型や疾患概念20が含まれ、もう1家系あれば診断が確定する可能性の高いN of 1家系は330であった。診断確定済の原因遺伝子652で1718変異が同定され、中には直接治療に結びつく例もある。8家系以上認める比較的多い遺伝子は30で、70%は1-2家系のみにもみられた。IRUD Exchangeには6082家系の情報がHPOを用いて登録され、Matchmakerで国内外と共有・連携し成果をあげている。これら難病のゲノム・臨床データは世界的に急速に蓄積が進み、難病は勿論、コモンな疾患も含め病態解明や治療法開発に大きく貢献すると期待される。