

令和7年度 第208回 臨床研究審査委員会議事録

○開催日時	令和7年10月21日（火曜日） 17時00分 ～17時37分
○開催場所	高知医療センター 2階 「やいろちょう」
○委員等の出席状況 委員長 原田 浩史(出) 副委員長 公文 登代(出) 委員 尾崎 和秀(出)、根来 裕二(出)、 土野 晃子(欠) 、 町田 拓哉(欠) 、浦田 知之(出)、 有澤 良子(出)、 松下 由香(欠) 、竹崎 陽子(出)、橋田 真佐(出)、 高平 豊(出)、青地 千亜紀(出)、小谷 小枝(出)、 川田 瞳(欠) 、 江口 文子(欠) 、 谷内 恵介(欠) 、梅原 省三(出)、大川 惺曠(出)、市村 晶徳(出)、 相澤 紗希(出)、 オブザーバー 澁谷 祐一(欠) 《敬称略》	
議事録	薬剤局 高平 豊、胎中 博行

議 事 の 概 要 等

1 当日審議

(1) 【保険適用外診療（検査）】第ⅩⅢ因子欠乏症遺伝子検査

申請者：血液内科・輸血科 葛目 亜弓

内容：資料2－1

【判定】承認

（説明）

今回審査をお願いしたいのは第ⅩⅢ因子欠乏症に関する遺伝子検査になります。今回卵巣出血を来した若年女性の方で多量出血があったために凝固異常が疑われて当科紹介になった方がおられます。精査の結果第ⅩⅢ因子の欠乏が示唆されており先天性のもの、遺伝子異常があるものかどうかということを確認させていただきたく、この遺伝子検査の審査をお願いした次第です。先天性の第ⅩⅢ因子欠乏症は出血のみならず創傷治癒遅延や皮下出血、あとは自然流産、反復流産を来することがある常染色体の劣性遺伝の疾患です。本症例は若年女性であり、今後将来的に習慣流産のリスクもあることから診断をつけて、必要によっては妊娠時に補充療法なども検討したく思っております。

（質疑応答）

委員長：現在この方の治療をするというわけではなくて、この方は診断をつけることによって将来の特に妊娠時のリスクを減らすことが目的ということですね。

申：そうです。現在は第ⅩⅢ因子の補充が必要なレベルではないので、基本的には大きな怪我や手術などがなければ経過観察になると思われませんが、妊娠時あるいは大出血、手術の際には補充療法が必要になってくると思われます。

委：この方は先天性のものかどうか診断する必要があるということですか。

申：はい。先天性と後天性のものがあまして、抗体等を調べて後天性はあまり考えにくいと思っております。あるとすれば先天性あるいは出血や手術で消費されて下がることもあるようなので、そのような可能性もあるとは思って何度かフォローしたのですが、数値としては横ばいなので先天性の要素が大きいのではないかというふうに考えております。診断をつけるためにこちらの遺伝子検査を行いたいと思っております。

委：先天性であれ後天性であれ、やることは変わらないということはないですか。

申：やること自体は同じです。ただ、お子さんへの遺伝のリスクとご本人、ご家族としては気に

なところかなとは思いますが、お子さんへの対応がちょっと異なってくる可能性はあるかなと思います。

委：遺伝する病気ですか。

申：常染色体劣性遺伝になります。

委：特定疾患の中に入っていたりしますか。

申：そこは確認させていただいてもよろしいですか。

委：特定疾患に入っていたらメリットはあるのかなと。

委：遺伝子的な背景があるか否かで、例えば将来のモニタリングですよ。もちろん妊娠はリスクのタイミングになると思うのですが、それ以外の例えばモニタリング長期的なこの方のお子さんを調べるというのも一つあると思うのですが、それ以外のことについて、この方の将来的な診療の流れに、例えば定期的な受診のタイミングに違いが発生するということはないですか。

申：この方に関しては第ⅩⅢ因子のレベルがそこまで低いわけではないので、日常的な補充は必要はないので、例えば定期的に手術が組まれているとか、そういう場合であればチェックをする必要があると思うのですが、そうでなければ定期的に妊娠等がなければどうこうということではないです。

委：遺伝的に背景が有り無しということは直接繋がっているというわけではないですね。

申：はい。

委：特定疾患であればどうなりますか。

委：患者さんのメリットはあり、やる意味はあるかなと。カウンセリングはあったりしますか。陽性の遺伝子異常があった時の。この辺りはあまり関係ないですか。

申：カウンセリングを行ってもいいのかなと思います。

委：癌の遺伝子検査ではカウンセリングが入っているので、あったらいいのではないかと。肺癌はあまり遺伝子疾患はありませんが。

申：たしかに悪性腫瘍ではないですが、頭蓋内出血のリスクなどありますので、その辺りは詳しくないので確認はしますけれども。

委：先天性の場合は小児慢性特定疾病に指定されていると書いていますよね。

委：遺伝子検査をすることで、特定疾患になると。

委員長：ありがとうございました。

(審議)

- ・基本この委員会は治療に繋がるような検査を認める。それに対しては少し趣旨が違う。
- ・以前に似たような申請を承認した経緯があり、今回は承認とする。
- ・血液内科には今後治療に直結しない場合は通らない場合があることを説明した上で承認とする。

(2)【保険適用外診療(検査)】MIPCH 症候群 (CASK 異常症)

申請者：小児科 浦田 奈生子

内容：資料 2－3

【判定】承認

(説明)

今回は現在、生後 6 か月の女児でこちらに紹介されたのは 2 か月なのですが、主訴としては眼振、視線が合いにくい。頭が極端に小さい小頭症というところで紹介されまして。確かに確実に NSD を下回るような証拠があるのと、眼振があっても確かに追視も全くないので何らかの眼異常

があると思いましたので MRI を撮ったところ両側の眼球内に異常信号がありまして眼科での診察にて両硝子体混濁と第一次硝子体過形成遺残があるので、今後はおそらく全く目が見えなくなるということで治療も難しいということになりましたので、そういった背景がある方で眼房異常も伴っておりましたので何らかの遺伝子的な疾患があるのではないのかなと今は考えております。検索したところ MIPCH 症候群（CASK 異常症）という遺伝子疾患が小頭症だったり網膜の異常であったりとか、あとは眼振があるというところで鑑別を疑いましたので今回保険適用外ではありますが検索可能かというようなご相談をしたいという点であります。メリットとしては正直なところ遺伝性疾患ではありますので根本的な治療がないというところは今回審議が必要かなと思っておりますが、確定がつくことによって今後起こり得る症状だったりとかてんかんだったり発達遅滞を伴うことが割と高確率ではあるということではありましたので、予めそれがあつたことを考えながら動くことが出来るという点は 1 点と遺伝性疾患ではありますので本人が孤発例かどうかというのが分からない。両親からの遺伝である可能性があるのでは、それがわかれば次のお子さんを考える際の遺伝的な情報としては有用かと思っております。

（質疑応答）

委員長：この子供に対する検査ですね。両親ではなく。

申：もし検索がついた場合には両親の方の遺伝子カウンセリングを行った上で調べるかどうかはご両親が最終的に判断するとは思いますが遺伝子カウンセリングは必要かなとは思っています。

委員長：この子について何かいま治療をする訳ではないけれども、先ほど言われていたてんかん等に対しての抗けいれん薬などの。

申：はい。定期的に脳波を施行するとか発達検査をしながら、発達に対する介入が早めに行うのではないかと考えられるかなとは思いますが、あくまで根本的治療ではなくて対症療法ではあると思います。

委：発達遅滞は大体起こってくるものですか。

申：この疾患の場合は MIPCH、女性はやや軽めではあるようなのですが歩行が可能になるのは 20～25% くらいとされているので、独坐までは獲得できるがそれ以上が進まないという方は 7 割くらいの確率でいるみたいです。

委：一定、遺伝子診断が確定すればこの方の病態像とか将来の予測というものがたつて、少し正確になっていくと。治療的にもサポートできるようになっていくということですね

申：ナチュラルコースというのが、ちょっと予想がつく部分があるかもしれませんが。ご両親のサポート体制でしたり、周りのサポート体制にも役に立つのかなとは思っています。

委員長：遺伝子検査で陽性と出たら両親に勧める場合は自費ですか。

申：両親は自費です。そうなると思います。基本的にはそこはそうなるのではないかと思います。

委員長：ありがとうございました。

（審議）

- ・実臨床とフォローアップに繋がるので。
- ・疾患もまれな疾患ではないか。
- ・特に反対意見なく承認となる。

（３）委員会で承認する検査について

委員長：この会のはっきりとした指標が無いのがいけないかもしれないが、治療につながるような検査を認めることにしている。申請時の審査基準のチェックボックスを見直そうという副委員長と相談しているので、次回提案できると思う。はっきりと治療に直結するような検査を中心にしたいと記載したらどうかなと思っています。

委：他の病院とかではどうしているのですかね。今、遺伝子検査、診断が進んできて色々な項目が今後出てくると思うのですが。大学とか他の病院とか。

委員長：その辺も調べておこうかと思っているんですけども。

委：聞いた範囲では、どこも話してはくれないと聞いている。

委：大学とかは寄付という形で、お金を受け取っている。

委：そこは研究費で賄えているので、だいぶ違う、大学は。

委：今後増えてきますよね。

委員長：こんなものばかりになるのではないかと懸念はある。

委：治療に直結すると言われてしまうと難しいのでは。ただお金が払えない。妊娠に対するリスクの部分の情報が入らないということですけど、治療に直結しているというところでくられると難しい。

委：本当に治療に直結するのであれば、メーカーがコンパニオン診断薬を出してくる。保険で通せるように、癌のように。そこまで直結ではない。個々の症例というより病院全体でなにか指針があった方が良いのかもしれない。

委：遺伝子検査については症例ごとの審査となる。

委員長：同じような症例があればもう一度出してもらわないといけない。

委：病院にいま明確な指針があるわけではない、今は単体で判断をするが将来は指針が敷かれて、それによってはどうなるか分からないという説明ですか。

委員長：どんな説明にするかは、検討しますが。

委員長：指針についてご意見がありましたら、ぜひ我々の方に意見を言っていただいたら非常に助かります。今後、検討していかないといけないので、皆さまのお知恵をお借りできたらありがたいです。

委：治療に直結するという部分が、どこまでを考えるかという事ですよね。

委員長：直結という言葉が、

委：非常に専門性が高く、他県のより専門性の高いところに紹介する時に遺伝的なプロフィールがあるかないかというのは、大きく流れに影響するのでは想像する。

委員長：そうかもしれない。

委：当院で診ていく上で、治療に関係するところはあると思う。ただ、直結するとなると難しいと思う。

委員長：遺伝子検査というのが、特殊な検査だと思うので、こういう場合は、遺伝子検査を認めますというのでいいのではないかと思います。

委：治療法があって、その薬を使うか使わないかの判断が直結なのか、もう一つ踏み込んだ、遺伝子治療、あるいは遺伝子診断の進んだ今の時代に合ったものにすこし言葉を置き換えるかということが出てくると思う。

委員長：従来の検査とはまた別なものだと思うので、また、皆様からご意見いただけると助かります。

2 迅速審査にて承認済みの案件

(1) 【臨床研究】特発性大腿骨頭壊死症の全国疫学調査

申請者：整形外科 沼本 邦彦

内容：資料1－1

(2) 【臨床研究】高齢者肺癌における術前 Body mass index (BMI) と術後他病死発生率の関連性

申請者：呼吸器外科 吉田 千尋

内容：資料 1－2

- (3) 【臨床研究】 cone-beam CT を用いた呼吸器外科領域における手術支援ナビゲーション

申請者：呼吸器外科 張 性洙

内容：資料 1－3

- (4) 【臨床研究】 心不全患者における薬薬連携の取り組み～調剤薬局との連携事例検討～

申請者：薬剤局 橋田 真佐

内容：資料 1－4

- (5) 【臨床研究】 胃がん患者における術後の体重減少に及ぼす因子の検討

申請者：栄養局 十萬 敬子

内容：資料 1－5

- (6) 【臨床研究】 Complete transection of the common bile duct caused by blunt abdominal trauma: a rare case report

申請者：消化器外科・一般外科 坂本 真也

内容：資料 1－6

- (7) 【臨床研究】 高臨技病理細胞診検査研究班分科会

申請者：医療技術局 千頭 祐一

内容：資料 1－7

- (8) 【臨床研究】 同種造血幹細胞移植後に新たに診断された予後的意義

申請者：医療技術局 加嶋 憲作

内容：資料 1－8

- (9) 【臨床研究】 2 型糖尿病患者における歩行速度予備能と筋力・筋肉量およびサルコペニアとの関連

申請者：医療技術局 加嶋 憲作

内容：資料 1－9

- (10) 【臨床研究】 重症大動脈弁狭窄症患者における歩行速度予備力と身体機能・ADL およびフレイルの関連

申請者：医療技術局 徳弘 恵

内容：資料 1－10

- (11) 【臨床研究】 CAR-T 細胞療法抵抗性・耐性に関わる分子病理学的メカニズムの解明研究

申請者：血液内科・輸血科 葛目 亜弓

内容：資料 1－11

- (12) 【臨床研究】 高齢者の大腿骨近位部骨折における輸血リスクと CT 所見についての検討

申請者：麻酔科 大澤 さやか

内容：資料 1－12

- (13) 【臨床研究】次世代のがんプロフェッショナル養成プラン。がん医療における支持療法を担う地域がん専門医療人育成コース～がん薬物療法における支持療法と緩和ケア（インテンシブコース）
申請者：薬剤局 田中 広大
内容：資料１－１３
- (14) 【保険適用外診療（投薬）】安息香酸ナトリウム
申請者：小児科 西内 律雄
内容：資料２－２
- (15) 【臨床研究計画変更】院内がん登録とDPCを使ったQI研究
申請者：医療情報センター 大崎 久美子
内容：資料３－１
- (16) 【臨床研究計画変更】アグレッシブATLにおける予後因子の検討と個別化医療の確立を目的とした全国一元化レジストリおよびバイオレポジトリの構築
申請者：血液内科・輸血科 浦田 知宏
内容：資料３－２
- (17) 【有害事象報告】JCOG1902：早期胃癌に対する内視鏡的粘膜下層剥離術の高齢者適応に関する第Ⅲ相単群検証的試験
申請者：消化器内科 岡本 雄貴
内容：資料４－１

3 臨床研究に係る管理者報告（2025年9月）

次回 第209回 令和7年11月18日（火） やなせすぎ 17:00～