

令和7年度 第212回 臨床研究審査委員会議事録

○開催日時	令和8年2月17日（火曜日） 17時00分～17時28分
○開催場所	高知医療センター 2階 「やなせすぎ」
○委員等の出席状況	<p>委員長 原田 浩史(出) 副委員長 公文 登代(出)</p> <p>委員 尾崎 和秀(出)、根来 裕二(出)、土野 晃子(欠)、町田 拓哉(出)、浦田 知之(欠)、有澤 良子(欠)、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(欠)、川田 瞳(出)、江口 文子(出)、谷内 恵介(出)、梅原 省三(欠)、大川 惺曠(出)、市村 晶徳(出)、相澤 紗希(出)</p> <p>オブザーバー 中村 敏夫(出) 《敬称略》</p>
議事録	薬剤局 高平 豊、公文 登代

議 事 の 概 要 等

1 当日審議

(1) 【保険適用外診療（検査）】ジュベール症候群遺伝子検査

申請者：小児科 浦田 奈生子

内容：資料2-2

【判定】承認

(説明)

今回、保険適用外の遺伝子検査の審議をお願いします。これは7歳の患児で元々出生時から呼吸障害があり、Nasal CAPをつけ看病されていた方。その後も下肢の痙性症状があったり失調症状があったりと長らくリハビリをされていた方なのですけれども、症状が持続するということがあって改めて原因検索ということでこちらに紹介になった方です。症状としては失調症状と下肢の痙性麻痺があるということと知的な発達に関しては境界知能の方で多動だったりとか発達障害のような要素は持たれている方で多動衝動性はあるような方です。他の症状としては内斜視があるということがあります。検査ではMRIが特徴的でして小脳の萎縮が追加時より認められていました。それらの所見を考えたところジュベール症候群というものが臨床症状と合致したのでこちらの検査を出したいという希望です。ジュベール症候群に合致する所見としては小脳中部の低形成、精神運動発達遅滞、新生児期の筋緊張低下、呼吸障害です。あと他には脂肪肝がつい最近見つかったということと、あとは眼科的な異常が伴う場合もあって内斜視も症状としては合致しております。以上です。

(質疑応答)

委員長：ありがとうございます。確認ですが遺伝子検査をする目的とメリットをお願いしたい。

申：基本的なメリットというか希望としては、家族がなんでこういったものが診断であるのか長らく疑問に思っていてそれが特定できるのであれば可能な限り特定したいという希望で紹介されて来たというのが一点。メリットとしては今後の将来の見通しがつくという点と臓器的な障害を伴う場合があるのでそちらもフォローが行える。あと遺伝性の疾患ではありますので、お父さんお母さんの遺伝子異常がどうかというのを今後する。それはもちろん自費になりますけれども、するための手掛かりにはなるという点があるかなというふうに思います。

委：遺伝性というか家族性のものなのかどうかそのあたりは。

申：基本的にはデノボだそうなので、あんまり家族性としては強くはないみたいなので、そこは

親御さんも気にされていましたが一応検査はする。検査を希望はされていますが次のお子さんとかを強く考えられていないみたいなのでそこは要相談かなと思います。あまりこう強い遺伝性は有さないというふうに書かれておりました。

委員長：ジュベール症候群とジュベール症候群関連疾患はどういう位置付けになっていますか。

申：ジュベール症候群の中でも臓器症状が強くて症状が重度のものとの関連疾患というのがちよつと臨床症状と遺伝子異常で分かれてはいるみたいではあります。

委員長：イコールではない。

申：イコールではない。

委員長：遺伝子検査でどちらもそれに引っ掛かる。

申：そうですね。

委員長：でもイコールではない。

申：場所とかにもよるのかなと思うのですが、新生児期に強い症状をきたして死亡に至るケースもあれば、こんな感じであまり重度ではなくてという場合もあるみたいなので遺伝子の部位によるのかなと思うのですが、この関連疾患っていうので「かずさ」はあったようには思いません。

委：その遺伝子異常があるなしで臓器障害を合併するかしないかというようなことが変わるということですね。

申：臓器障害でこの遺伝子関連疾患は腎臓とか肝臓にも来たすは来すみたいなのですが、もっとこう重症の腎疾患の合併があるタイプのジュベール症候群もあるというふうに書いてあり、有馬型みたいな感じですかんですけど。

委：それは遺伝子異常の型によって違うのですか。

申：違う。この方の場合、臨床症状がそちらに当てはまらないので関連疾患の方かなと思ったんですが。

委員長：申請の時にももちろん書いていただいていますからご存知と思いますけども、この保険外検査を出す基準として本人の治療に必要。遺伝子検査をすることによって直接治療に繋がるというのが一つ。もう一つは将来の発症リスクに予測できるということに合致する場合に一応適応としているのですが、先生のチェックは将来発症リスクに必要なというふうにはチェックされていますけど。

申：そうですね。まず将来。まあ基本的には私これ自費でやるつもりではいたのです。正直な所ですけども。最初は希望だったので自費でというふうにお父さんお母さんに伝えてはしまして、ただ一応病院のシステムとしてこちらを通して欲しいと言われましたのでそうしたという。実はそういうところではあります。正直なところ治療に患者に寄与すると私は思っていないですし、やることはこの方の場合リハビリテーションに留まりますので。

委員長：診断付けば何か早くリハビリテーションを始めることができるなどそういう訳ではない。

申：もう始めていますので基本的には治療方針が大きく転換することはないと思っておりまして正直に病院から出すメリットがすごくあるかというところではないですので、これは通らなかつたらもうお母さんとお父さんには自費で出していただこうと思っています。

委：そんなにこれ、検査を自費で出して…

申：そうなのです。そこがなんかちょっとどうしたらいいのかっていうところがあったので、その場合は事務的なところではあるのかなと思うのですよね。ただ非保険にて自費で通って自費で行える検査の場合ってそれはどうしたらいいのかが私に分からなくて、多分やったことは小児科としてはあるというふうに伺っています。ですから出来なくはないのかなとは科長から言われているのですが、病院のシステム上これは自費になった場合はできるものなのかっていうのは確認しないとイケないのかなと思っています。

委：事務方として浦田先生から相談があったのですが、結局は混合診療に当たらないのかどう

か、正直事務方目線では分からなかったので委員会に出した方がいいのではないかという話をさせていただいております。

委員長：今実際治療してやっているのだったら、形としては混合診療ですよね。そうなると思います。そうすると検査を希望する場合、逆に自費でやるのは難しい可能性がありますよね。

委：今言ったように面倒くさくないような病院が払うというのがとは思ったのですが。それは置いて、その方がその症候群をですよね、今7歳でいらっしゃいますか、今後また新たな症状の発現ですよね、いろんな合併症を複雑に有する症候群としてですね、今後更にこの先に顕在化していない合併症が発現する可能性はあるのでしょうか。

申：可能性はそうですね。腎臓とかに関しては引き続きフォローは必要かなというふうに思っています。脂肪肝についてはすでに発症していますのでフォローは必要かなと思いますが、腎臓に関しては今の時点で多嚢胞性腎とかはないですので可能性としては低いとは思ってはいるのですけど。

委：大きな生命予後を左右するような、フォローアップによってですね、何か考えられるものはないということですね。

申：とは思います。

委：それからこの検査をして遺伝子変異が確定されるか否かというところでフォローアップ体制が変わることはないですよね。

申：そうですね大きく変わるかと言われたらおそらくそんなことはないようには思います。動悸に関しては今回この疾患があつて初めてそういう合併症があるんだなっていうのを認識したので。もし遺伝子的に確定が付かなかつた場合もフォローは必要かなというふうに思っています。

委：タイムリーに今の時点でこの検査で診断、将来この検査がどういふふうになっていくかはもちろんわからない訳で、現時点でというのは重要性を持つという訳でもないというふうに理解したのですけど。それはそれでよろしいですね。

申：そうですね命余にすぐさま直結するような形ではないです。

委：状況ではないですね。もちろんそれは治療に直結するものではないというところからするとそうだと思うのですけども。そういうところはちょっと。いずれにしても自費、混合というところが病院としては引かかるというところでしょうか。

委員長：指定難病ですか。

申：小児慢性特定疾患には入る。

委員長：医療費ゼロではないですね。

申：ゼロではないです。

委：指定難病の方に申請ができて患者さんの負担はなくなるのではないですか。

申：今、小児ではあるので正直医療費はタダです。入院した場合とかの食費とかが生じますので、小児慢性疾患だとそのメリットはあるかもしれません。

委：臨床的に診断基準を満たすということではないですか。

申：臨床的に診断基準はないかもしれない

委員長：いただいた資料では臨床症状の1, 2, 3が必須で4, 5のどちらかまたは両方を呈してⅡの1~6を合併するものが診断つくみたいない感じで書いてあるようにも見受けられるんですが、それには入っていない。

申：遺伝子診断はおそらく必須ではないのかなと思つたのですよね。

委員長：じゃあこの人はこの診断の手引きに書いてある診断基準で診断がついているという訳ではないのですね。

申：つけられる可能性があると思うのです。

委員長：指定難病の申請ができる可能性がある。

申：そうですねちょっとそこはごめんない。指定難病のこれ難治性な小児慢性の診断の手引きか

ら取ってきているはずなので多分それにつけれるのだと思います。

委員長：ありがとうございました。

(審議)

- ・混合診療になる。
- ・検査を行うのであれば保険外診療として認めるしかない。
- ・検査をするかしないか。先ほどの話では一番は御家族の希望と見受けられた。
- ・家族に話はしてしまっている。自費でも可能と話している。
- ・診断基準は比較的広い範囲の症状を書いている、入れようと思えば入れられるが、本当にそうなのかといえは不確かなところがある。こういう遺伝子疾患においては遺伝子異常というのがあるれば確固たる診断になるので、そこにおいても病院負担で遺伝子検査を行い診断が間違いないというところにさせていただく方がよいと考える。詳記症状で見合わせてあてはめていく遺伝子異常の疾患なので、はたしてそれで確定的なことを言ってよいのかということもある。
- ・それによって治療に直結するのかどうかで考えましようということで、これまでは判断しています。診断がつくことで色々なメリットがあることはもちろん分かるが全てを認めるわけにはいかない。認めないわけではなく一つの基準を設けるという意味で、治療につながるようなあるいは申請に書いているように将来の発症のリスクの予測ができるような場合に認めるとしている。診断を付けることでこのようなメリットがありますとはっきりしている場合。
- ・このような先天性の疾患、遺伝性の疾患において治療に結び付くというのは結構少ない。基幹病院でこれを確定診断をつけないかどうかというのは今後も含めて、常に思っている。自科に紹介が来るが確定診断が残念ながら院内でできませんというのは、今はこのようなスタンスなので仕方がないが、果たして当院としてその姿勢でよいのか、話は飛ぶがそのように思ったりしていました。
- ・条件というか、本来はこのスタンスで行っているので、今後安易に患者さんに保険外の検査を紹介することはしないようにということは伝えるべきではないでしょうか。
- ・問題は混合診療。混合診療にあたる場合はむやみに勧めるわけにはいけないということが大前提になる。全員が知っていないといけないこと。今回は混合診療に当たるかどうかを考えた上で今後は勧めてくださいと一言添えて慎重にということによろしいか。

(結果)

- ・混合診療であるかどうか考えてから患者に勧めるとの一言を添え慎重に承認とする。

2 迅速審査にて承認済みの案件

(1) 【臨床研究】全国骨・軟部腫瘍登録を用いた骨軟部腫瘍の実態把握を目指したレジストリ研究

申請者：整形外科 沼本 邦彦

内容：資料1-1

(2) 【臨床研究】Desmoid Tumor

申請者：消化器外科・一般外科 徳丸 哲平

内容：資料1-2

(3) 【臨床研究】CTガイド下肺生検後の空気塞栓に対する空気の消失期間や推移について

申請者：放射線科 吉松 梨香

内容：資料1-3

- (4) 【臨床研究】 当院における心不全標準治療薬の導入状況
申請者：薬剤局 宮本 千晴
内容：資料 1－4
- (5) 【臨床研究】 当院における AIS 治療～Esperance/ p RESET の有用性～
申請者：脳神経外科 福田 真紀
内容：資料 1－5
- (6) 【臨床研究】 『救急外来から地域につなぐ帰宅支援』
申請者：地域医療連携室 和田 真奈美
内容：資料 1－6
- (7) 【保険適応外診療（検査）】 IGF-2
申請者：総合診療科 山本 将大
内容：資料 2－1
- (8) 【臨床研究計画変更】 医療従事者・がん患者を対象とした継続的なオンラインコンサルテーションシステムの構築に関する実証化研究
申請者：腫瘍内科 根来 裕二
内容：資料 3－1
- (9) 【臨床研究計画変更】 化学療法歴がある造血器腫瘍女性患者の性腺機能不全と妊娠・出産に関する検討
申請者：血液内科・輸血科 浦田 知宏
内容：資料 3－2
- (10) 【臨床研究継続審査】 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 3－3, 4

3 臨床研究に係る管理者報告（2026 年 1 月）

次回 第 213 回 令和 8 年 3 月 17 日（火） やなせすぎ 17:00～