

令和8年4月19日

# 要 望 書

厚生労働大臣  
上野 賢一郎 殿

日本遺伝性腫瘍学会 理事長 平田敬治



日本人類遺伝学会 理事長 松本直通



日本遺伝カウンセリング学会 理事長 佐村 修



日本遺伝子診療学会 理事長 仁井見英樹



日本産科婦人科学会 理事長 万代昌紀



日本婦人科腫瘍学会 理事長 岡本愛光



日本癌治療学会 理事長 吉野孝之



日本乳癌学会 理事長 石田孝宣



日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構 理事長 大野真司



日本臨床腫瘍学会 理事長 吉野孝之



**遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）における血縁者診断の保険適用に伴う  
精度管理基準を満たした LDTs の早期活用に関する要望書**

謹啓

時下、益々ご清祥のこととお慶び申し上げます。平素より我が国のがんゲノム医療の推進に多大なるご尽力を賜り、厚く御礼申し上げます。

さて、令和 8 年 2 月 13 日の中央社会保険医療協議会総会において、遺伝性乳癌卵巣癌症候群（HBOC）のがん未発症を含む血縁者に対する遺伝学的検査の保険適用（【Ⅲ－5－3】⑤、⑤ 遺伝性乳癌卵巣癌症候群に係る評価の見直し）が決定されました。血縁者診断とがん未発症からの病的バリエーション保持者に対する先制的介入を可能とするこの画期的な決定に対し、最大限の謝意を申し上げます。

しかしながら、本改定の実効性を担保する上で、臨床ガイドラインの推奨と現在の薬事承認機器（IVD）との間に重大な乖離が生じております。つきましては、下記のとおり要望いたします。

記

**【要望事項】**

令和 8 年 2 月の中医協決定による HBOC 血縁者診断の保険適用を実効的なものとするため、令和 7 年 12 月 26 日付通知「LDTs の臨床実装に係る精度管理の基準等について」の精度管理基準を満たす LDTs（Laboratory Developed Tests）を、特例的かつ早期に保険診療として活用することを認めていただきたい。なお、その実装にあたっては、厳格な品質管理と、安全性・有用性に関する客観的なデータ収集を伴う実証的評価スキームを適用し、保険適用の妥当性を継続的に検証する体制を構築すること。

**【要望の背景と理由】**

**1. 診療指針類との乖離と経済的非合理性の解消**

- ・ **診療指針の推奨**：最新の診療指針である遺伝性腫瘍症候群に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の手引き「2025 年版」では、遺伝性腫瘍症候群の血縁者診断には「シングルサイト検査（SST）、場合によっては多遺伝子パネル検査（multigene panel testing: MGPT）が標準」とされています。
- ・ **現状の課題**：現在 HBOC の診断補助として承認されている唯一の機器（SaMD）は *BRCA1/2* の全配列を解析する「フルシーケンス仕様」であり、SST には対応していません。
- ・ **費用の不整合**：承認機器（20,200 点：202,000 円相当）は LDTs による SST（約 3～5 万

円、令和6年度内保連要望でも3000点〜で提案)の4~6倍と極めて高額であり、このままでは受検者に過大な負担を強いるか、検査の普及を妨げることになります。

## 2. 中医協のLDTs評価方針との整合性と他疾患への波及効果

- ・**制度的合理性**：HBOCの血縁者診断がLDTsとして開発された場合、令和8年1月15日の医療技術評価分科会(診調組技-1-2)および1月23日の中医協総会で示された「精度管理を満たすLDTsの適切な評価」の先駆的モデルとなります。
- ・**実証的評価の実施**：早期の実装を支えるため、高度な専門性を有する医療機関等において、臨床実績の収集および第三者機関による精度管理の担保を含む実証的評価プロセスを導入することが求められます。薬事承認に準じた客観的エビデンスを迅速に構築し、適切な社会実装を担保することが可能です。
- ・**将来性**：LDTsシングルサイト検査の承認は、HBOC以外の遺伝性腫瘍症候群の血縁者診断や、長年の課題であるがん遺伝子パネル検査における確認検査(GPV/PGPV)の保険収載に向けた重要な道標となります。

## 3. 経済安全保障および国内ゲノム情報の保護

- ・**国内完結型検査の必要性**：現行の承認機器は試料を海外(米国)へ送付する仕組みですが、血縁者診断の拡大に伴い、日本人の生殖細胞系列データが恒常的に海外流出・蓄積されることは経済安全保障上のリスクです。
- ・**インフラ維持**：国内の衛生検査所によるLDTsを早期に認めることは、国内の遺伝子関連検査インフラ維持と国民の機微情報の保護に直結します。

【結語】 遺伝性腫瘍症候群の血縁者が速やかに適切な遺伝学的検査を受けられるよう、LDTsの臨床的有用性、令和7年12月26日付通知による厳格な精度管理体制および実臨床での厳密な検証体制の評価をもとに、特例的な早期保険適用を強く要望いたします。

謹白

本件に関するお問い合わせ

平沢 晃

岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学分野  
〒700-8558 岡山市北区鹿田町2丁目5番1号

電話 090-9671-9625

Email hir-aki45@okayama-u.ac.jp