

## 4 NGS診断パネル承認に向けた規制面での課題

### 宮本 大誠

医薬品医療機器総合機構 体外診断薬審査室長

次世代シーケンサー(以下、「NGS」)を用いたゲノム解析技術の進展により、複数の関連疾患遺伝子、特定遺伝子の多様な変異・挿入・欠損(以下、「変異」)等を対象とした包括的解析による診断システムの開発が進んでいる。当該システムを医薬品の投与可否判断等に用いる場合、医薬品の有効性及び安全性確保の観点から、「医薬品・医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律」(医薬品医療機器法)及びコンパニオン診断薬の関連通知等に基づき評価を行う必要があると考える。しかしながら、現行規制運用の範囲での対応が難しい面があると考えており、解析技術の特徴を考慮した診断システムの評価方針及び規制上の取り扱いの検討を進める必要がある。医薬品医療機器総合機構では、横断的基準作成プロジェクトの1つコンパニオン診断薬WGで、NGSを用いた遺伝子診断システム(以下、「NGS診断システム」)をコンパニオン診断に利用するための評価方針及び規制上の取り扱いを、国内外の開発状況や規制動向を踏まえ、厚生労働省及び機構内の関係部署と連携し検討を行っているところである。

NGS診断システムは、概念的には、試薬類、NGS、プログラム(診断ソフトウェア等)の3つの要素で構成されると考えるが、当該システムで行われる一連の過程(遺伝子の増幅、ライブラリー作成、塩基配列の決定、変異等の同定、投与可否等)及びそれぞれの過程に関与する個々の製品及び組み合わせは、使用するNGSの測定原理及びシステムの使用意図によって異なる。以上のように、システム総体としてみたとき、その構成は多様である。現行規制のなかで、それぞれの過程を担う要素(試薬、NGS、ソフトウェア)間の関係及びNGSの特性も考慮し、当該過程に係る要素の製品の構成内容を整理(例えば、体外診断用医薬品と扱う場合に試薬キットとしてどのような組み合わせとすべきか等)し、体外診断用医薬品として扱える範囲と医療機器として扱える範囲を検討する必要がある。

以上を踏まえ、診断パネルを現行規制の枠組みで取り扱う場合の問題や課題について考察したい。なお、本講演に係る内容は、検討中の事項を含むため、今後の検討により考え方が変わる可能性があることにご留意いただきたい。