

---

## シスメックス、地方独立行政法人 神戸市民病院機構 神戸市立神戸 アイセンター病院と包括連携契約を締結 ～眼科疾患領域におけるゲノム医療の実現に向けた連携を強化～

---

シスメックス株式会社（本社：神戸市、代表取締役会長兼社長 CEO：家次 恒 以下「シスメックス」）と地方独立行政法人 神戸市民病院機構 神戸市立神戸アイセンター病院（所在地：神戸市、院長：栗本 康夫 以下「神戸アイセンター病院」）は、遺伝性網膜変性疾患におけるゲノム医療の臨床実装に関する包括連携契約を2020年2月に締結したことをお知らせします。

国は、「がん・難病等のゲノム医療を推進する。（中略）難病等については、より早期の診断の実現に向けた遺伝学的検査の実施体制の整備や、遺伝子治療を含む全ゲノム情報等を活用した治療法の開発を推進する」ことを閣議決定し、厚生労働省の「難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会」による議論がすすめられています<sup>\*1</sup>。遺伝性疾患を含む難病は、発症してから確定診断までに時間を要する 경우가多く、難病法に基づく基本方針において、「できる限り早期に正しい診断ができる体制を構築するとともに、診断後はより身近な医療機関で適切な医療を受けることができる体制を確保する」ことが求められています。

特に、遺伝性疾患は、これまで医学的・科学的知見が不足していましたが、次世代遺伝子配列解析装置（NGS）を用いた多遺伝子解析により、原因遺伝子に関する知見が蓄積されつつあります。近年、遺伝性疾患のひとつである遺伝性網膜変性疾患<sup>\*2</sup>において、原因遺伝子をターゲットとした遺伝子治療薬<sup>\*3</sup>が欧米で承認されるなど、新たな治療への道筋が見え始めています。

神戸アイセンター病院は、眼科中核病院また眼科研究機関として網膜変性外来では遺伝子診断研究・遺伝カウンセリングを積極的に実施しており、標準医療から遺伝子情報に基づく最先端治療、更に社会生活への復帰支援まで、一般的に対応できるワンストップセンターとしての役割を目指しています。遺伝性網膜変性疾患に関しては、診断・治療に結びつく基礎から臨床研究までを従来から積極的に行ってきました。

シスメックスは、優先的に取り組む重要課題（マテリアリティ）のひとつに「製品・サービスを通じた医療課題解決」を掲げ、患者さん一人ひとりに最適な医療を提供する個別化医療や、身体的負担の少ない検査などの実現に向けた研究開発を進めており、国内初となるがんゲノムプロファイリング検査の製造販売承認取得などを通じ、がんゲノム医療の臨床実装に貢献してきました。

このたび、シスメックスと神戸アイセンター病院は、眼科疾患領域におけるゲノム医療の臨床実装の実現にむけた連携を目的とする包括連携契約を2020年2月に締結しました。本包括連携では、神戸アイセンター病院が保有する遺伝子診断から治療に関する知見と、シスメックスならびにその子会社である株式会社理研ジェネシス（本社：東京都、代表取締役社長 近藤 直人）およびOxford Gene Technology IP Limited（本社：英国 オックスフォードシャー州、CEO：John Anson）が保有する体外診断用医薬品および解析プログラムの開発ノウハウを活かし、まずは、遺伝性網膜変性疾患の診断や治療、遺伝カウンセリングに必要となる遺伝子検査の早期臨床実装を目指した活動を開始します。

遺伝性疾患に対する治療機会を創出することにより患者さんの QOL 向上、医療の発展と進化に寄与することを目指します。

**【注釈】**

- ※1 難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会：  
「成長戦略実行計画・成長戦略フォローアップ・令和元年度革新的事業活動に関する実行計画」（令和元年 6 月 21 日閣議決定）の策定に当たって、専門的な観点から助言を行うことを目的として厚生労働省により設置されている。
  
- ※2 遺伝性網膜変性疾患：  
暗いところでものが見えにくくなる、視野が狭くなるなどの症状から始まり、場合によっては失明する可能性がある病気。遺伝子変異が原因で網膜の視細胞および色素上皮細胞が広範に変性し、生涯良好な視力を保つ場合もあるが進行に個人差が大きい病気であり、多くは徐々に進行して社会的失明（矯正視力 0.1 以下の状態）となる場合が多い。
  
- ※3 遺伝子治療：  
遺伝子の欠損や正常に機能しないことによる病気の治療のため、体外から遺伝子を組み込んだウイルス等を患者の体内に導入し、病気に関わる遺伝子の働きを抑えたり補ったりする方法。

以上