

# 難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に向けた工程表

2018年12月 平成30年厚生労働省令第93号施行

～2017年度	2018年度	2019年度	2020年度	2021年度以降
検体検査の精度管理等に関する検討会	新たな精度管理に関する情報の周知徹底	HP開設 学会等での周知	情報提供 具体的な相談への対応	新たな遺伝学的検査の実施体制の確立
	実態調査と対応	精度管理実施状況の把握、対応状況の調査	施設間クロスチェック体制のモデル提示	
	遺伝学的検査体制のモデル構築と普及	新たな精度管理基準に対応できる検査実施体制のモデル構築・提示	医療機関・ナショナルセンター等での受託体制の検討	
ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について」	登録衛生検査所等の受託状況調査	登録衛生検査所に外注する際の実施フローの検討	諸外国と同等の精度管理基準による検査実施体制の推進	
	外注検査化に向けた課題の明確化			
ゲノム医療実現推進協議会	国際レベルの検査基準構築	諸外国の検査施設の実施状況調査	外部精度管理実施体制の具体的な枠組みの検討	基礎的研究との区分けを明確化
	検査結果返却に関する精度の向上	エキスパートパネルの設定要件・運用基準の検討	報告書の検討と標準化	
	費用に関する検討		検査コストの算出 健康保険・公的補助費用の設定に関する課題の検討	

難病領域での疾患原因と治療法の探索研究が推進

より先進的で安全な医療の提供

平成30年度厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業  
難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究班シンポジウム

# 難病領域の検体検査の精度管理 情報提供と相談会

日時

2019年 2月11日(月・祝) 13:00~16:30

会場

コングレスクエア日本橋 2階 ホールA・B  
東京メトロ「日本橋」駅B9出口 直結、東京建物日本橋ビル  
<http://congres-square.jp/access/>

プログラム  
事前申込

<http://www.kentaikensa.jp/1389/14599.html>

13:00 - 13:40

検体検査の精度の確保について

前島 基志 (厚生労働省 医政局 地域医療計画課 医療関連サービス室長補佐)

13:40 - 14:10

「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究班」の活動内容について  
難波 栄二 (鳥取大学 研究推進機構・研究戦略室/医学部附属病院・遺伝子診療科 教授)

14:10 - 14:30

遺伝学的検査実施に関して準備すべき書類

中山 智祥 (日本大学 医学部病態病理学系臨床検査医学分野 教授)

14:30 - 15:15

遺伝学的検査の提供体制に関して

1)古庄 知己 (信州大学医学部附属病院・遺伝子医療研究センター センター長・教授)

2)小原 收 (かずさDNA研究所 副所長)

3)田所 健一 (株式会社ビー・エム・エル ゲノム検査課 主任)

15:15 - 15:30

総合討論

15:30 - 16:30

個別相談会

お問い合わせ

厚生労働科学研究費補助金(難治疾患政策研究事業)  
難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に資する研究班  
TEL 0859-38-6471 URL <http://www.kentaikensa.jp/>

鳥取大学医学部附属病院における保険適応の遺伝学的検査リスト

1) SRL、2) BML、3) LSI、4) FALCO、1) -4)以外はかずさ DNA 研究所もしくは信州大学

D006-4	3880 点	5000 点	8000 点
ア、PCR、サザン プロット、DNA シ ーケンス、FISH	デュシェンヌ型筋ジストロフィー <sup>3)</sup> ※1 ベッカー型筋ジストロフィー <sup>3)</sup> ※1 家族性アミロイドーシス <sup>2)</sup>	福山型先天性筋ジストロフィー <sup>1)</sup> 脊髄性筋萎縮症 <sup>2)</sup>	栄養障害型表皮水疱症 先天性QT延長症候群
イ、PCR	球脊髄性筋萎縮症 <sup>1)</sup>	ハンチントン病 <sup>1)</sup> 網膜芽細胞腫 <sup>4)</sup> 甲状腺髄様癌 <sup>4)</sup>	
ウ、ア・イ・エ以 外	筋強直性ジストロフィー <sup>1)</sup> 先天性難聴 <sup>2)</sup>	フェニルケトン尿症 ホモシスチン尿症 シトルリン血症（1型） アルギノコハク 酸血症 イソ吉草酸血症 HMG血症 複合カルボキシラーゼ欠損症 グルタル酸血症 1型 MCAD欠損症 VLCAD欠損症 CPT1欠損症 隆起性皮膚線維肉腫 先天性銅代謝異常症	メープルシロップ尿症 メチルマロン酸血症 プロピオン酸血症 メチルクロトニルグリシン尿症 MTP（LCHAD）欠損症 色素性乾皮症 ロイスディーツ症候群 家族性大動脈瘤・解離
エ、別に厚生労 働大臣が定める施 設基準に適合して いるものとして地 方厚生（支）局長 に届け出た保険医 療機関において検 査が行われる場合	脆弱X症候群 <sup>2)</sup> ライソゾーム病（検査項目は別紙） <sup>1)</sup>	プリオン病 クリオピリン関連周期熱症候群 神経フェリチン症 先天性大脳白質形成不全症（中枢神経白質形 成異常症を含む） 環状 20 番染色体症候群 PCDH 19 関連症候群 低ホスファターゼ症 ウィリアムズ症候群 <sup>1)</sup> アペール症候群 ロスムンド・トムソン症候群 ブラダー・ウィリ症候群 <sup>1)</sup> 1 p36 欠失症候群 <sup>1)</sup> 4 p 欠失症候群 5 p 欠失症候群 第 14 番染色体父親性ダイソミー症候群 アンジェルマン症候群 <sup>1)</sup> スミス・マギニス症候群 22 q 11.2 欠失症候群 <sup>2)</sup> エマヌエル症候群 脆弱X症候群関連疾患 <sup>2)</sup> ウォルフラム症候群 高 IgD 症候群 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ 症候群 先天異常症候群	神経有棘赤血球症 先天性筋無力症候群 原発性免疫不全症候群 ベリー症候群 クルーゾン症候群 ファイファー症候群 アントレー・ピクスラー症候群 タンジール病 先天性赤血球形成異常性貧血 若年発症型両側性感音難聴 <sup>2)</sup> 尿素サイクル異常症 マルファン症候群 エーラスダンロス症候群（血管型） 遺伝性自己炎症疾患 エプスタイン症候群

※1 LSI は MLPA 解析のみ。MLPA でエクソン欠失・重複がなければ、かずさ DNA 研究所もしくは信州大学にて、点変異等の遺伝学的検査を実施する。