

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

研究分担者 宮地 勇人
東海大学・医学部基盤診療学系臨床検査学・教授

研究要旨

難病領域における課題として、検体検査の精度の確保に係る医療法等改正（改正法）および改正省令に定める遺伝子関連検査等を実施する場合の基準を周知するとともに、基準を満たす環境・体制を整備すること、さらに欧米諸国と同等の水準が求められる。本研究班では医療法等改正に対応した診療における検査体制の充実を行い、研究目的の検査との関係を明確にし、国際的対応を図り、保険医療を目指す提言を行うことなどを目的とする。研究分担者として、学会等での周知と相談への対応、新たな外部精度管理調査への対応、国際化への対応の3項目を中心に研究実施した。2018年度は、2018年12月施行の検体検査の精度の確保に係る改正法・改正省令と関連の行政連絡文書、日本臨床検査標準協議会 遺伝子関連検査標準化専門委員会の「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン」などに基づく、個別施設への相談対応、外部精度管理調査のあり方（代替え方法）の整理、海外の先進事例を学ぶため2019年度実施予定の海外現地調査のための準備を行った。これらの成果は、関連する諸課題に対する今後の調査研究の展開の基盤として期待される。

A．研究目的

ゲノム医療を実現するための取組みを関係省・関係機関が連携して推進するため、「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TF）」会議が2015年11月に設置された。そこでの議論を踏まえて、法整備の準備が進められ、検体検査の精度の確保に係る医療法等の一部改正（改正法）の公布に続き、具体的な基準は厚生労働省令（改正省令）による施行規則として公布され、これらは2018年12月1日に施行された。

難病領域における今後の課題として、省令に定める遺伝子関連検査等を実施する場合の基準を周知するとともに、基準を満たす環境・体制を整備すること、さらに欧米諸国と同等の水準が求められる。本研究班では医療法等改正に対応した診療における検査体制の充実を行い、研究との関係を明確にし、国際的対応を図り、保険医療を目指す提言を行うことなどを目的とする。

研究分担者として、学会等での周知と相談への対応、新たな外部精度管理調査への対応、国際化への対応の3項目を中心に研究実施した。

B．研究方法

学会等での周知と相談への対応

難病領域において、対象遺伝子数が膨大で症例数が希少な疾患の診断に係る検査は、その多くは研究の一環として実施されてきた。検査結果を患者の診療に用いるには、検体検査の品質・精度の確保に係る医療法等の改正および改正省令（施行規則）で定められた基準に沿うことが必要となる。本

研究班の目的は、診療の用に供する場合と供しない場合に整理し、前者における検査実施体制の検討を行う。難病研究班等に提案するとともに、関連学会等への普及を図る。また、研究室等からの相談に対応するための相談窓口を設置する。2018年度は、個別施設からの相談に対して、本研究班の見解をまとめる上で、改正法・改正省令での基準に基づき要件を整理した。

新たな外部精度管理調査への対応

外部精度調査が利用できない場合、施行規則では医療機関や衛生検査所等の間で施設間クロスチェックが求められる。一方、難病領域では対象遺伝子数が膨大で希少な症例数と限られた検査実施施設数のため、施設間クロスチェックは現実的には実施困難な場合が多い。このため、外部精度調査または技能試験として、施設間クロスチェック以外の代替え法の検討が必要となる。2018年度は、国内外のガイドラインに基づき、あり方を検討した。また、海外先進事例における外部精度評価、技能試験の仕組みと実態を知るための調査計画の調整を行った。

国際化への対応

品質確保された検査実施と報告書作成について、欧米での先進的な事例を学ぶとともに、我が国と欧米の保険制度（コスト負担）の違いを踏まえて、あり方の検討が必要となる。2018年度は、諸外国での情報収集のため、欧米の指導者との意見交換および2019年予定の海外現地調査実施の調整を行った。

C . 研究結果

学会等での周知と相談への対応

研究班の見解をまとめるため、研究打合わせ会議、web 会議および班会議にて、改正法・改正省令とともに、厚生労働省からの事務連絡として通知された疑義解釈や Q&A の内容に基づき、検討を行った。個別施設からの具体的な相談への対応において意見交換と集約を行なった。

新たな外部精度管理調査への対応

2019 年度にスキーム・モデルを提示するための情報整理、調査準備を行った。すなわち、日本臨床検査標準協議会 遺伝子関連検査標準化専門委員会の「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン」および国際規格 ISO 15189「臨床検査室-品質と能力に関する要求事項」に基づく外部精度管理調査の代替法の記載に基づき、遺伝子関連・染色体検査における考え方を整理した。

国際レベルの検査基準の構築

第 4 回日本産科婦人科遺伝子診療学会・第 36 回日本染色体遺伝子検査学会共催大会(2018 年 12 月 15 日)の特別講演 Dr.Ros J Hastings (Oxford University Hospital NHS Trust/CEQAS director) による「遺伝学的検査および遺伝カウンセリング精度管理 External Quality Assessment (EQA) for Genomics and Clinical Genetics-ensuring the quality of the entire genetics service.」の司会を行うとともに、講演前後の時間において意見交換を行った。

2019 年度実施予定の英国の現地調査について Dr. Ros J Hastings と打ち合わせを行った。

CAP (College of American pathologist) 検査精度調査委員長であるミネソタ州立大学の検査室 Dr. Anthony Killeen, MD 検査部長とメール連絡で意見交換を行い、2019 年度実施予定の米国の現地調査の内容について打ち合わせを行った。

D . 考察

2018 年度は、2018 年 12 月施行の検体検査の精度の確保に係る改正法・改正省令と関連の行政連絡文書、日本臨床検査標準協議会 遺伝子関連検査標準化専門委員会の「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン」などに基づく、個別施設への相談対応、外部精度管理調査のあり方(代替え方法)の整理、海外の先進事例を学ぶため 2019 年度実施予定の海外現地調査のための準備が計画に沿って進めることが出来た。

これらの成果は、2019 年度以降の活動の基盤となり、これに基づき、関連する諸課題に対する研究活動の展開が期待される。

E . 研究発表

1. 論文発表

・病理技術 81、遺伝子関連検査の標準化と品質保証：法改正を踏まえて、2018 年 11 月(9-13)、宮地 勇人

・Medical Technology 46、遺伝子関連・染色体検査の品質・精度確保。2018 年 12 月(1272-1277)、宮地 勇人

・遺伝医学 MOOK 34. 次世代シーケンシング検査の品質保証。2018 年 11 月(197-204)、宮地 勇人

F . 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし