

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

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

研究要旨

研究分担者である中山智祥は日本臨床検査自動化学会遺伝子・プロテオミクス技術委員会委員であり、同委員会で実施可能な施設同士で外部精度管理評価を進めることになった。各施設の倫理委員会へ研究計画を提出し、承認後、個人が特定できない研究用として市販されているヒトゲノム DNA を購入する。同じサンプルを各施設に配布し同じヒトゲノム DNA 領域を解析することにした。Genotype 決定法についてはダイレクトシーケンシング法や次世代シーケンシング法など方法論は問わないことにした。個人差であるバリエーションについて施設間での Genotype の一致率を割り出し評価した上で外部精度管理評価を実施したとする証明書を各施設あて発行する。今後委員会委員以外からの依頼について受託するか検討する。

A．研究目的

医療機関の検査室における検体検査の精度管理体制のうち外部精度管理評価が求められているが、遺伝学的検査についてはあまり整備・提供されているとは言えない。実施したい施設があったとしても、日本にどのような外部精度管理評価体制が存在し、利用可能なのか知られていないと思われる。本研究班員でも現実的に利用可能な体制はないに等しいとする意見があり、新たに体制作りの必要性の声があった。そこで、研究班員が所属する学会の学会員同士で相互確認（クロスチェック）体制を構築することを本研究の目的とした。

B．研究方法

医療機関の検査室における検討等において特に外部精度管理評価体制の確立

- 日本臨床検査自動化学会遺伝子・プロテオミクス技術委員会での討議。理事会承認
- 上記委員会委員の所属施設の倫理委員会申請と承認

C．研究結果

研究分担者である中山智祥は日本臨床検査自動化学会遺伝子・プロテオミクス技術委員会委員であり、同委員会では白血病の *BCR-ABL1* 遺伝子の解析において複数の施設間でのクロスチェック体制構築をしてきた実績がある。これは体細胞遺伝子検査に相当し遺伝子発現に関わるものであるが、今回研究の目標となる難病領域における検体検査は子孫に引き継がれる遺伝学的検査に相当する。そのためいくつかの倫理的問題点を解決しなければならない。日本臨床検査自動化学会遺伝子・プロテオミクス技

術委員会で討議した後、同学会理事会へ上申書を提出し承認を待った。その後日本臨床検査自動化学会遺伝子・プロテオミクス技術委員会委員で実施可能な施設同士で進めることにした。各施設の倫理委員会へ研究計画を提出し、承認後、個人が特定できず研究用として市販されているヒトゲノムDNAを購入し、同じサンプルを各施設に配布し同じヒトゲノムDNA領域を解析することにした。Genotype決定法についてはダイレクトシーケンシング法や次世代シーケンシング法など方法論は問わないことにした。今後、実施する段になると個人差であるバリエーションについて施設間でのGenotypeの一致率を割り出し評価する。外部精度管理評価を実施したとする証明書を各施設あて発行する。

D．考察

本研究計画は日本臨床検査自動化学会理事会で承認された。同学会ホームページに (<http://www.jscla.com/archives/6016>) 案内を掲載した。日本臨床検査自動化学会遺伝子・プロテオミクス技術委員会委員の複数施設の倫理委員会承認を得た。現在、共通サンプルを購入し、各施設に配布準備している段階である。今後、委員会委員以外からの依頼について受託するか、理事会で討議する予定である。

E．研究発表

1. 論文発表
遺伝子診療よくわかるガイドマップ 初診から検査そして結果報告まで。2018年11月28日発行。メディカル・サイエンス・インターナショナル社。単著
中山智祥

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