

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 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医療検査科学会遺伝子・プロテオミクス技術委員会副委員長であり、同委員会でも実施可能な施設同士で外部精度評価を実施開始した。各施設の倫理委員会へ研究計画を提出し、承認後、同意書がとれた人からヒトゲノム DNA を抽出し用いる。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評価を実施したとする証明書を各施設あて発行した。また委員会委員以外からの依頼について全国のお互いの施設の倫理委員会を通しスタートした。

**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評価体制の確立を実施する。同じサンプルの遺伝型決定を2施設間で実施し、バリエーションの遺伝型の一貫性を算出する。

**(倫理面への配慮)**

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  
日本大学医学部倫理委員会に承認を得ている。

**C . 研究結果**

研究分担者である中山智祥は日本医療検査科学会遺伝子・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。日本医療検査科学会遺伝子・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。その後日本医療検査科学会遺伝子・プロテオミクス技術委員会委員でも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**

本研究計画は日本医療検査科学会理事会で承認された。同学会ホームページに(<https://jcls.or.jp/>)案内を掲載した。日本医療検査科学会遺伝子・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でも承認を得た。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 . 結論**

外部精度評価について施設間においてクロスチェックをする実施体制を確立した。

**F . 研究発表**

1. 論文発表  
なし
2. 学会発表  
なし

**G . 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