

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
総括研究報告書

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

研究代表者 難波 栄二
鳥取大学 研究推進機構 研究戦略室・教授

研究要旨

本研究班は難病領域の遺伝学的検査に関する品質・精度確保を検討し、その検査体制の充実を図りゲノム医療の推進に貢献することを目的としている。研究2年目となる本年度は次の活動を行った。難病班等へのWebアンケートや施設の個別調査などを実施し、登録衛生検査所、医療機関、研究などにおける遺伝学的検査の現状を把握し、今後の体制についても検討した。検査の品質・精度確保の向上のために、英国や米国の充実した体制の調査を行い、日本の体制について検討した。また、指定難病の診断基準に掲載されている遺伝学的検査について検討し、保険収載の拡充その妥当性を検討した。令和2年度診療報酬改定で保険収載された難病領域の遺伝学的検査の体制の拡充を行い、この情報をホームページに掲載した。難病領域の遺伝学的検査の実施施設の情報を提供する検索サイトの構築を行った。しかし、難病領域の遺伝学的検査を診療に役立てる体制を充実させるためには、次世代シーケンサー（NGS）による遺伝学的検査の実装化が必要になる。本年度はそのための構想を検討し、NGSによる検査体制の開発に必要な要件や結果解釈の体制などについても検討した。難病領域の遺伝学的検査のさらなる充実のために、研究3年目（最終年度）にはさらに実態調査を進め、NGSによる検査体制の充実とその品質・精度確保の検討を進め、難病領域の遺伝学的検査に対する提言をまとめる予定である。

研究分担者

小原 収 かずさ DNA 研究所・ゲノム事業推進部・副所長 兼 ゲノム事業推進部長
堤 正好 株式会社エスアールエル・営業本部マーケティング部・顧問
宮地 勇人 東海大学・医学部基盤診療学系臨床検査学・教授
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
古庄 知己 信州大学・学術研究院医学系（医学部附属病院/遺伝子医療研究センター）・教授・センター長
要 匡 国立成育医療研究センター・ゲノム医療研究部・部長
原田 直樹 京都大学・iPS 細胞研究所・准教授
足立 香織 国立大学法人鳥取大学・研究推進機構・助教
佐藤 万仁 国立成育医療研究センター・ゲノム医療研究部・室長
奥山 虎之 国立成育医療研究センター・臨床検査部・統括部長
後藤 雄一 国立精神・神経医療研究センター・メディカル・ゲノムセンター・センター長

A. 研究目的

ゲノム医療の推進は我が国の健康・医療戦略にとって重要であり、ゲノム医療実現推進協議会において方針が議論され、平成28年10月に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が「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について」を公表した。この中では、「遺伝子関連検査の品質・精度の確保について、諸外国と同様の水準を満たすことが必要である」と指摘されている。この指摘に基づき、「検体検査の精度管理等に関する検討会」が開催され、平成30年3月に検体検査の精度管理等に関する検討会とりまとめ（とりまとめ）、さらにそれに基づいた厚生労働省令第93号が平成30年7月27日に公布された。そして、検体検査の品質・精度確保の新たな基準が平成30年12月から施行された。この中で医療機関における検査実施体制の具体的基準が設定され、今後は難病領域の検体検査においても欧米諸国と同等の精度管理が求められる。

今回の改正医療法等では、1) 検体検査の分類の見直し、2) 医療機関（歯科医療機関、助産所を含む）で実施する検体検査の精度管理の確保の方法、3) 衛生検査所、ブランチラボにおける検体検査の精度の確保の方法、4) 遺伝子関連検査・染色体検査の精度確保の方法などが示された。特に、遺伝子関連検査・染色体検査においては、業務経験を有する医師あるいは専門知識・経験を有する責任者の配置や内部精度管理の実施・適切な研修の実施などが必須となった。外部精度管理調査の受験に関しては現状では実施体制が十分ではないことから、代替法が例示されており、施設の第三者認定に関して

も勸奨とされた。しかし、今後は欧米と同様の水準として、施設認定なども必要と考えられる。

難病領域で用いられる遺伝学的検査(以下「検査」と略す)には、遺伝子変異等に関連する生化学的検査なども含まれており、検体検査の分類の中の遺伝子関連検査・染色体検査とは、その内容がすべて一致するわけではない。しかし、現在はDNAマイクロアレイや次世代シーケンサー(NGS)などの技術が「検査」の主流になってきており、これらの技術による「検査」では、遺伝子関連検査・染色体検査の品質・精度管理が求められている。

欧米諸国では3,000種類以上の多くの疾患の「検査」が診療に提供されている。しかし、日本ではこれらの「検査」の多くが研究として実施されてきた。今回の医療法等の改正の中に医療機関での検体検査の品質・精度確保の方法が明示されたことから、医療機関ではない研究室が行う「検査」を、診療でいかに扱うかが大きな課題となった。暫定的には、研究室の「検査」結果は診療での品質・精度確保がなされたものではない旨を、検査結果の報告書に明示する対応が示された。しかし、これはあくまでも暫定的な対応であり、難病領域の「検査」の現状を把握し、今後の「検査」の方針や体制を検討するために本研究班が立ち上がった。ゲノム医療実現推進協議会の「中間とりまとめに対する最終報告書」(令和元年8月1日)においても、ゲノム医療の推進に向けた「検査」の品質・精度確保の問題については、本研究班で解決することが期待されている。

2018年10月31日に本研究班が発足し、初年度はホームページを設置し(<http://www.kentaikensa.jp>)相談窓口を設けた。さらにシンポジウムを開催し、新たな検体検査の品質・精度確保の情報を提供した。シンポジウムでは、難病研究者からの個別の相談にも応じた。本研究班の工程表を別紙資料に示す(資料1)。

本年度(研究2年目)は難病班等へのWebアンケートをはじめ、国内外の施設を訪問し「検査」の実態を詳細に調査した。また、令和2年度診療報酬改定への調査や新たな「検査」への対応も行った。さらに、現在の難病領域の「検査」の多くの課題を解決できる可能性のある「難病領域の遺伝学的検査の新たな体制の整備(案)」のたたき台を作成した。

本研究は、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、全国遺伝子医療部門連絡会議、AMEDゲノム創薬基盤推進研究推進事業(A- :検査品質・精度確保課題 増井徹先生、A- :ゲノム情報患者還元課題 小杉真司教授)などとの連携を図っている。

本研究により「検査」の品質・精度確保の方針が明確となり、国際レベルの精度管理基準による「検査」体制が構築され、NGSを用いた難病ゲノム医療の推進が期待される。この難病ゲノム医療の推進により、より先進的で安全な国民への医療が提供される。

B. 研究方法

1. 施設訪問、企業訪問、班会議、打ち合わせ会議、について

関係医療機関(5機関)、企業(11社)などを個別に訪問し、詳細な情報を収集した。それらの情報をもとに、班会議(2回)、打ち合わせ会議・Web会議(12回)などで研究分担者・協力者などとの議

論を行った。

2. 難病班等へのWebアンケート

2019年4月26日~5月17日を回答期間として、SurveyMonkeyを用い難病班等へのWebアンケートを実施した(分担研究報告書(佐藤)pp.49-52)

3. NGSによる「検査」体制の構築に関する開発会社の調査

NGSを用いた「検査」を診療に提供できる可能性のある日本国内の開発会社(3社)を訪問し情報を収集した。

4. 指定難病の診断基準と「検査」に関する調査

指定難病333疾患に関して、難病情報センター(<https://www.nanbyou.or.jp/>)の情報をもとに、診断基準に掲載されている「検査」について調査を行った。さらに、これらの「検査」の提供体制についても調査した(分担研究報告書(足立)(p.40 B.1.)。)

5. 「検査」の保険収載への対応

- 1) 関連学会により「検査」の保険収載拡大が検討され、その要望を盛り込んだ内保連提案書が作成された(分担研究報告書(堤)p.16 C.3.)
- 2) 令和2年度診療報酬改定に向けて関連学会で取りまとめられた対象疾患(123疾患)に関して、その実施状況や妥当性に関する調査を難病研究班等の関係者を対象に実施した(分担研究報告書(足立)p.40 B.2.)。
- 3) 令和2年度の新規保険収載の「検査」の実施体制をかずさDNA研究所等で構築した。その情報を検査実施施設検索サイト(研究結果9.)ならびに研究班ホームページへ掲載した。(http://www.kentaikensa.jp/1391/15921.html)(分担研究報告書(小原)p.13 B.1. 分担研究報告書(足立)pp.42-43 C.4.)

6. 米国、英国における品質・精度確保体制の調査

1) 米国の診療における「検査」

2019年6月3日東京八重洲ホールにて、「米国の臨床現場での遺伝学的検査を用いた難病症例の診断へのアプローチ」(講師:大石公彦先生)の題名で、研究分担者ならびに研究協力者を対象に講演会を開催した。大石公彦先生は、米国ニューヨーク州Mount Sinai病院で、遺伝病や先天代謝異常症の診療を専門としている医師である。本内容はDVDに収録した。

2) 英国GenQA、UK NEQAS、ならびに米国ミネソタ大学の現地調査(分担研究報告書(宮地)(pp.19-20 C.2.)

2019年8月12日-16日、難波と宮地が英国UK NEQASコンソーシアム GenQA事務局(エジンバラ)、ならびに英国NEQAS事務局(シェフィールド)を訪問した。また同年8月21日-25日には、米国ミネソタ州立大学の検査室を訪問し情報を収集するとともに議論を行った。

7. 遺伝子解析以外の方法による特殊検査への対応

指定難病の診断基準に掲載されている特殊検査、インプリンティングによる疾患(足立)、ライソゾーム病・ペルオキシソーム病(奥山)などの「検査」の状況を調査した。

8. 「検査」提供施設に関する検索サイトの構築

インターネット上にある日本ならびに欧米の「検査」提供施設に関する情報提供サイトを調査した。その上で、米国のGenetic Testing Registry (GTR) (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/>)、欧州のEuroGentest (<http://www.eurogentest.org/index.php?id=139>)をモデルに、検査項目、疾患、遺伝子、実施施設などのキーワードで検査提供施設の情報が検索できるインターネットのサイトを構築した。

(倫理面への配慮)

Webアンケートは倫理審査が不要であることを鳥取大学医学部倫理審査委員会に確認し実施した。その他に倫理面での特記事項はなし。

C. 研究結果

1. 本研究班の活動状況について

本年度(研究2年目)は難病班等へのWebアンケートをはじめ、衛生検査所、医療機関、研究室、さらに米国、英国における検査の品質・精度確保に関する実地調査を行った。さらに、保険収載拡大のための「検査」の妥当性の検討、令和2年度に保険収載された難病領域52疾患(72項目)の「検査」の提供体制を整備し、「検査」実施施設の検索サイトの構築も行った。現状の「検査」における品質・精度確保の多くの課題は、NGSによる集約化された新たな「検査」体制を構築することにより解決できる可能性がある。そのためのたたき台として、「難病領域の遺伝学的検査の新たな体制の整備(案)」を作成し、そのNGS検査の品質・精度確保に関しても検討を開始した。

2. 体外診断薬・医療機器(IVD・MD)と検査室自家調整検査(LDT)について

診療における「検査」の試薬や機器は、企業が開発し国による薬事承認を受けた、体外診断薬・医療機器(In Vitro Diagnostics(IVD))が一般的である。しかし、対象疾患数が膨大で症例数が希少な難病領域の「検査」では、IVDでは一つの検査項目に対して多くの検体数が見込めないために開発経費の負担が大きく、企業としての開発が困難とされている。そのため難病領域の「検査」は、世界的にも検査室自家調整検査(Laboratory Developed Test(LDT))として実施されることがほとんどである。IVDとLDTの特徴を資料に示す(資料2)。

我々は日本にある開発企業3社を訪問し、難病のためのIVD開発の可能性について意見を求めた。いずれの企業からも、難病は患者数が少なく市場規模の予測が難しく、さらに現在の保険点数(8,000点)ではIVDを開発するには採算の見通しがたらず、開発は困難であるとのコメントであった。これらの企業では、保険点数が高く検体数も見込める、がんゲノム医療のパネル検査などを開発の中心に考えていた。

一方、これらの企業はLDTにも利用できるResearch use only(RUO)試薬を市場に提供している。このRUO試薬の製造管理に関しては、IVDで用いる試薬とほぼ同等に適正に管理されているとのことであった。RUOを用いたLDTにより、IVDと同

等の品質・精度確保のもとに「検査」を実施できることになるが、診療への「検査」の提供にあたってはIVDよりも検査の妥当性に関する評価を「検査」の提供前に厳しく行うことが求められる。そのため、米国ではCAP認定やCLIA認証の検査室がLDTを実施しているとのことであった。現状では難病の「検査」に対するIVDを開発するのは困難と考えられ、LDTによる「検査」体制の構築が必要との結論になった。

薬機法に係る承認が不要なLDTは、IVDよりも開発経費も少なく短期間で開発できるメリットがある。日本においても、保険収載されている難病領域の「検査」(D-006)のすべてがLDTである。実際の検査では、IVDでもLDTでも品質・精度が確保された検査であれば問題はない。しかし、LDTは前述の通り、実施施設でのバリデーションが必要で、実施前の負担はIVDよりも大きい。

現在、エクソーム解析のみならず、全ゲノム解析などゲノム全体を網羅的に解析する技術が「検査」に導入されつつある。これらの技術による「検査」では、多くの難病の診断を一つの「検査」キットで診断できる可能性がある。検査実施施設が同じIVDキットを使うことができれば、実施前の負担がLDTよりも少なく効率的な難病の「診断」につながる可能性はある。

3. 難病「検査」の現状

1) 衛生検査所について

衛生検査所の実態については分担研究報告書(堤)(p16 C.2. D2.)を参照のこと。登録衛生検査所での遺伝子関連検査・染色体検査の受託は2018年度では11,419件であり、前回の10,299件より増加した。特に保険適応の検査受託が増加しており、かずさDNA研究所の検査数が追加されたことが要因となっている。

このかずさDNA研究所では、令和2年度診療報酬改定で増加した検査項目の大部分(61疾患)の検査受託体制を構築した(分担研究報告書(小原)p.13 C.1. p.14 D.1.)。かずさDNA研究所以外の衛生検査所では、3疾患のみの対応となっている。

2) 医療機関について

信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センターでは、改正医療法やISO15189に対応した難病「検査」の提供体制を整備し、院内ならびに他の病院からの受託を行っている。2019年度は200件を超える「検査」を実施した(分担研究報告書(古庄)pp.24-26)。外部からの委託は全国遺伝子医療部門連絡会議に属する8施設および2小児病院であった。

関西にある一つの公立基幹病院では、改正医療法等に適合した品質・精度確保のもと、難病領域を含めた「検査」を実施しており、病院内において2018年度では27疾患、589件の検査が実施されていた。

しかし、医療機関内で難病の「検査」体制を新たに構築するのは人員や費用の面で容易ではない。機関での「検査」を充実させるために、信州大学では寄付講座による新たな体制を進めており、注目される。

3) 研究室について

難病班等へのWebアンケートによると、改正医療法等に対応した「検査」を医療機関内に構築した

機関もあるが、研究室での「検査」の継続が多く、新たな品質・精度確保に対応できたのは2割の施設であり、7割以上の施設では対応が困難との回答であった。(分担研究報告書(佐藤)p.51 C.11.)。

その対応のために、衛生検査所等へ検査の集約化を望む声がある。しかし一方では、研究のための検体や臨床情報の確保のために、自施設での検査の維持が必要との意見も根強い。これを解決していくには、衛生検査所へ「検査」の集約化を進めつつ、そこで検査された検体や臨床情報を研究へ活かす仕組みづくりが必要になる。我々は脆弱X症候群とその関連疾患において、衛生検査所で「検査」体制を構築し、その情報をもとに患者レジストリーの構築を行っており、一つのモデルになると考えている(資料3)。

4. 研究目的での「検査」について

未診断疾患イニシアチブ(IRUD)では、現在約40%の検体においてその原因が明らかになっているが、そのうちの半数が結果的に指定難病であった(分担研究報告書(要)p.30 7.)。これは、今までの「検査」体制が十分でなかったことも原因の一つであるが、最初から鑑別に上がらない非典型例などもあり、難病においては研究の結果を診療に活かす仕組みも必要になる。

研究結果を診療に用いるには、研究結果だけでなく、治療などの診療を開始するのではなく、研究結果を参考に、診療の「検査」を実施することが求められる。米国においては従来からこの方針が厳密に守られている(資料5)。NGSなどの高度な解析技術を用いた研究結果であっても、最終的な診断につながる遺伝子バリエーションは1~2箇所程度のことが多く、このような場合の「検査」は、かずさDNA研究所などで実施しているシングルサイトなど、技術的に簡単な方法をとることができる。シングルサイトで対応できない「検査」などの課題が残るが、この対応はゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめに対する最終報告書(令和元年8月1日)の課題解決にもつながると考えている(資料4)。

5. 米国、英国の検体検査の品質・精度確保の体制についての調査

1) 米国での診療における「検査」(大石公彦先生からの情報収集)

米国の病院の「検査」実施の具体例や、その品質・精度確保などの情報を得た。米国では診療と研究の「検査」が明確に分かれており、診療のための「検査」には、臨床検査成績評価プログラムCAP認定やCLIA認証が要求される(資料5)。

2) 英国GenQA、UK NEQAS、ならびに米国ミネソタ大学の現地調査

英国GenQAや米国CAPなどの組織はそれぞれ40年、50年の活動実績があり、外部精度管理の中心的な役割を担い、充実した体制となっていた(分担研究報告書(宮地)C.2)。

6. 日本での外部精度管理体制についての検討

ゲノム医療に対するISO15189の検討が行われており、そのガイダンス文書などが作成されている(分担研究報告書(堤)pp.15-16 C.1.)。さらに、施設認定のパイロット審査も開始されている(分担研究報告書(宮地)p.20 C.1)。また、本年

度、代替法の一つであるクロスチェック体制のモデルを日本臨床検査自動化学会の遺伝子・プロテオミクス技術委員会が構築した(分担研究報告書(中山)p.23)。しかし、その実績は2019年12月末で実施1件、問い合わせ2件であった。日本では遺伝子関連・染色体検査の外部精度管理を担う体制や機関が充実しておらず、現状として衛生検査所などでは前述の英国のGenQAや米国のCAPなどを利用している。GenQA、CAPが費用面や依頼先(GenQAは日本に代理店がない)の問題で利用できない場合には、クロスチェックなどの代替法がISO15189ガイダンス文章2019などで示されているが、具体的な例示を含め、その周知がさらに必要と考えられる。

今後、ISO15189の認定などの整備状況を踏まえながら「検査」におけるGenQA、CAP利用などの情報をさらに収集し、そのメリット・デメリット、代替法との比較を行い、難病領域の「検査」における外部精度管理を検討する必要がある。

7. 遺伝子解析以外の方法による特殊検査への対応

1) 指定難病の診断基準に掲載されている特殊検査の検討

指定難病の診断基準に記載されている「検査」のうち、遺伝子解析以外の方法で実施される「検査」は27項目あり、保険収載されているのは9項目のみであった(分担研究報告書(足立)p.41 C.1)。

2) ライソゾーム病・ペルオキシソーム病に関して

研究機関等が診療を主たる目的として実施しているライソゾーム病・ペルオキシソーム病の検査の実態を調査した(分担研究報告書(奥山)p.53)。医療機関として検査を提供している施設1、研究施設での実施9であり、その内訳は酵素活性9施設、遺伝子解析5施設、代謝産物測定3施設との調査であったが、さらに詳細な調査が必要である。

3) 衛生検査所での検査が困難なインプリンティングによる疾患への対応

研究室で実施しているが、技術的な問題から衛生検査所での実施が困難な「検査」として、インプリンティングによる疾患の「検査」がある。特殊な検査法により、研究として診断がなされる「検査」の実態について、一つの施設の現状を把握した(分担研究報告書(足立)p.48 3))。さらに、別の施設の詳細についても分担研究者の原田が調査を進めている。

8. 保険収載への取り組みと令和2年度診療報酬改定

1) 学会からの保険収載の要望とその妥当性についての検討

指定難病の「検査」に関する保険適応拡大について関連6学会の保険委員会の合同会議で検討され、内保連提案書として国に提出された(分担研究報告書(堤)p.16 C.3.)。「検査」については、「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(日本医学会 2011年2月)などにも示されているように、その実施に関しては「分析的妥当性」「臨床的妥当性」「臨床的有用性」の確認が必要になる。そこで、学会からの要望について、その実施状況や「検査」体制などを疾患ごとに個別に調査し、これらの妥当性を検討した。(分担研究報告書(足立)p.42 C.2.)。

令和2年度の診療報酬改定では、難病関連の「検査」（指定難病52疾患、72項目）がD006-4に収載され保険適用となった。

2) 指定難病の診断基準に掲載されている「検査」の調査

指定難病の診断基準に「検査」が記載されていたのは165疾患であった。平成31年3月時点では、この165疾患のうち「検査」が保険収載されていたのは59疾患であり、残りの106疾患は保険未収載であった。一方、1)で述べた内保連提案書からは、123疾患の「検査」の保険収載要望があった。この123疾患のうち、指定難病の診断基準に掲載されていたのは52疾患であった。残りの71疾患には、指定難病だけではなく、小児慢性特定疾病も多く含まれていた（分担研究報告書（足立）p.43 D.）。

9. 「検査」の提供施設検索サイトの構築

難病領域の「検査」は多く、すべての「検査」に関する情報のデータベースが望まれる。米国や欧州にはGTR、EuroGentestのホームページサイトに開設されており、数千の難病に関する「検査」の情報を検索することが可能となっている。その内容は充実しており、依頼可能な検査施設に関しては、CAP認定など「検査」の品質・精度確保の詳細な情報まで掲載されている。また、これらのサイトでは、疾患や遺伝子などの情報をインプットすると、必要な「検査」情報を簡単に検索することができる。

一方、日本では「検査」の情報提供として、日本先天代謝異常学会（<http://jsimd.net/iof.html>）、全国遺伝子医療連絡会議（<http://www.idenshiiryoubumon.org/search/>）のサイトに一部の情報が掲載されているに過ぎない。日本においては難病の「検査」情報は、個別に専門家へアクセスすることにより得ている場合が多い。

そこで、GTR、EuroGentestをモデルに、研究班ホームページ上に「遺伝学的検査 検索システム」（<http://www.kentaikensa.jp/search/>）を構築した。この検索システムでは、検査項目、疾患、遺伝子、実施施設のいずれのキーワードでも検索が可能である。現在、保険収載の検査を中心に、検査項目85、疾患58、遺伝子103、実施施設6を掲載している。今後、難病班などの協力を得てさらに充実を図り、難病プラットフォームなどと連携することにより本研究班の研究期間終了後も継続する予定である。

D. 考察

1. 品質・精度確保の実態と課題

研究結果「3. 難病領域の「検査」の状況」（p.3）にも記載したように、診療に用いる「検査」を通常の研究室で継続するには、品質・精度確保などの対応に限界があり、今後は医療機関や衛生検査所などでの検査を充実させる必要がある。最初に実施施設の現状について考察した。

1) 医療機関の対応

医療機関内に検査体制を構築することができれば、診療科と密接に連携した体制が取りやすく、新しい「検査」にも柔軟に対応できると考えられる。米国ミネソタ大学では、臨床検査部内に検査の技術者のみならず、品質・精度確保、結果解釈など多くの専門家を擁して、多くの「検査」に対応できる体

制を構築していた（分担研究報告書（宮地）p.20 C.2.イ））。

日本でも信州大学のような「検査」の提供体制を整備している病院もあるが、「検査」を提供できる可能性のある大学病院にあっても研究が優先され、厳しい経営状態も多いために、難病の「検査」のための品質・精度確保に必要な人員や費用を捻出することは容易なことではない。実際に「検査」が可能な大学病院は、難病の専門家が病院の検査部などの中央施設に所属している場合が多く、病院内に新たに難病の「検査」体制を構築するのはハードルが高い。

このような状況の中で、信州大学では民間の衛生検査所と大学の専門家が連携し、「検査」のための新たな寄付講座の設置を進めていることが注目される。難病の「検査」体制が拡大しない理由として、衛生検査所で「検査」の体制を構築する場合に、検査技術の導入や結果解釈などに必要な専門家との連携がとりにくいことが挙げられている。寄付講座の設置は、この問題の解決策の一つと考えられる。この体制を充実させることができれば、通常の衛生検査所ではハードルの高い、より高度な「検査」や特殊検査を全国の病院に提供できる体制が構築できるかもしれない。

2) 衛生検査所での対応

前述のように医療機関では限界があることから、日本の現状では、衛生検査所で「検査」の体制を充実させることが現実的な対応と考えられる。しかし、令和2年度診療報酬改定で収載された新たな「検査」に対し、かずさDNA研究所以外の衛生検査所の対応は限られている。これは、かずさDNA研究所ではその実績に裏打ちされた高い技術力により、NGSによる集約的な「検査」システムを柔軟に開発できていることが一つの要因と考えられる。具体的には、NGSパネルに頻度の比較的多い疾患と少ない疾患を組み合わせるなど検査の効率化を図り、継続的な検査体制を維持している。今後は、かずさDNA研究所などで開発された「検査」体制を他の衛生検査所にも移行するなど、衛生検査所全体でバランスのとれた実施体制の検討も必要と考えられる。

また、前述のように、検査技術の導入や結果解釈などに必要な専門家との連携も課題である。かずさDNA研究所においても専門家との連携は課題であり、令和2年度に新たに収載された「検査」にあたっては、当研究班が専門家との連携を調整した例もある。研究の推進を図るためにも、難病の専門家と「検査」との組織的な連携体制を充実させることが必要である。

さらに検査費用の確保も大きな課題である。近年、難病領域の遺伝学的検査（D-006）の保険点数は増額されており、3,880点、5,000点、8,000点の3段階となった。しかし、NGS技術による集約的システムで効率的に「検査」を実施しても、この保険点数で品質・精度確保が担保された「検査」を維持するのは厳しい。現実にはがんゲノム医療の保険点数は50,000点を超えており、難病領域の「検査」においても、これを参考に点数の見直しが必要である。

3) 衛生検査所に対応できない特殊検査について 衛生検査所ではどうしても対応できない特殊検査

査の体制は別途検討する必要がある。特殊検査は酵素活性、質量分析、蛋白分析、細胞分析などその方法は多岐にわたる(分担研究報告書(足立)p.42 C.2.3))。さらに、遺伝子解析による方法においても、インプリンティングなどの特殊な「検査」は衛生検査所での対応が困難である。これに対しては、研究室を衛生検査所として登録することが方法の一つであり、これを進めている研究室もある(分担研究報告書(足立)p.48)。様々な研究を進めている研究室ではハードルが高いが、病院とは連携できない施設で診療のための検査体制を構築するには、この衛生検査所の登録も検討することが必要であろう。

4) ナショナルセンターでの検査体制の検討

衛生検査所や大学病院等の医療機関でも対応できない「検査」に対しては、最終的に国立成育医療研究センターや国立精神・神経医療研究センターなどのナショナルセンターで実施することも一つの方策と考えられる。これらのセンターでは衛生検査所の登録の検討が行われており、今後の対応に期待したい(分担研究報告書(後藤)pp.55-56)。

2. 「検査」の品質・精度確保

現在、ISO15189などの認定審査に向けた準備も進められているが、現状では外部精度管理の体制などは諸外国ほど充実しておらず、衛生検査所などではCAPサーベイなどを利用しているところも多い(分担研究報告書(堤)pp.15-16、分担研究報告書(宮地)pp.19-20)。また、難病領域の検査の種類は非常に多く、代表的なCAPサーベイですら、そのすべての検査項目をカバーしているわけではない。難病の外部精度管理を充実させるためには、それぞれの疾患に適した外部精度管理のための標準品の提供または汎用性のある方法などが課題となる。

また、日本では遺伝子関連検査・染色体検査に対する外部精度管理を客観的に評価する組織や体制が十分とは言えず、クロスチェックなどの代替法が取り入れられている。今後、評価組織としての米国疾病予防管理センター(CDC)や、外部精度管理サーベイ提供組織としての欧米のGenQA、CAPを参考に、日本での外部精度管理の評価および提供体制についても検討する必要がある。難病の研究や診療の拠点となっているナショナルセンターに、この組織を構築することも一つの方法かもしれない。

3. 「難病領域の遺伝学的検査体制の整備(案)(医療実装に向けて)」の構想(資料6,7)

日本では難病領域の「検査」は研究として実施されてきた経緯があり、欧米と同様の「検査」の品質・精度確保の体制を、従来の延長線上で作り上げるのは容易なことではない。しかしNGSによるエクソーム解析、全ゲノム解析などの方法により、難病の原因となるすべての遺伝子を網羅的に解析することができる「検査」を確立し、この「検査」を保険収載することができれば、これまでに述べた多くの課題が解決し、欧米に負けない「検査」体制を構築できるであろう。本年度、その体制のたたき台とポンチ絵を作成した(資料6,7)。さらに、この「検査」に必要なNGSの品質要件の設定についても検討した(分担研究報告書(原田)pp.33-39)。

今回は前述のように、IVD開発が見込めないことからLDTでの開発を要件とした。しかし、IVDの方が実施施設の負担を軽減できるメリットがあり、IVD開発の検討も必要になる。

NGSによるゲノム医療は世界的に推進されており、日本においても「全ゲノム解析等実行計画」が策定されている。今後はこれらの進捗をみながら難病の「検査」を検討していくことが必要であろう。

4. 「検査」の保険収載に関して

令和2年度診療報酬改定で収載された52疾患(72項目)の「検査」は指定難病の確定診断に必要な内容であり、従来からの項目と合わせて141疾患の「検査」が保険診療として実施できるようになった。これにより、指定難病の確定診断に必須の「検査」は、そのすべてが保険収載されたようである。今回、診断基準に「検査」の記述があっても、確定診断するために必ずしも必要と判断されなかった「検査」は、内保点からの要望があっても保険収載されなかった。

もちろん指定難病の確定診断に必須でなくても「検査」は診療に有用であり、少なくとも診断基準に取り上げられている遺伝学的検査は、すべて保険診療として実施できるよう検討すべきである。しかし、この「検査」を難病の確定診断の必須項目とした場合には、「検査」が陰性になった場合に指定難病の認定が受けられない可能性が出てくる。そのために、臨床症状などから診断が可能な疾患で、必ずしも「検査」が陽性にはならない疾患では、確定診断における「検査」の取り扱いには慎重に判断する必要がある。この指定難病の診断基準は、疾患の特徴や日本の現状を踏まえ、難病研究班が作成している。疾患ごとに記載方法に違いがあるのは当然だが、臨床診断で確定診断が可能な疾患であっても、非典型例まで確実に診断するために「検査」を確定診断の必須項目としている班もあれば、「検査」はあくまでも参考としてとり扱う班もあるようである。この診断基準については、難病対策委員会などで研究班を超えて検討することが必要であろう。

今回の内保連の要望に関して、小児慢性特定疾病の「検査」はいずれも保険収載されなかった。これは、指定難病と小児慢性特定疾病の根本的な仕組みの違いによるもので、この仕組みの問題に関しても厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会などに検討を委ねたい。

E. 結論

1. 難病の「検査」は現状では研究室での実施が多いが、品質・精度確保に限界があり、診療目的の「検査」では医療機関、衛生検査所での実施体制の充実を図ることが必要である。
2. 研究と診療の「検査」は切り分ける必要があるが、未診断疾患イニシアチブ(IRUD)のように診断とも密接に関係する研究では、研究結果を診療に活かすための体制(確認検査など)が必要である。
3. 衛生検査所での難病の「検査」は、NGS技術の実績をもつ、かずさDNA研究所で拡充が図られているが、他の衛生検査所とも連携したバランスのとれた体制が望まれる。
4. 衛生検査所での「検査」を拡充するためには、検査結果の対応などで専門家との連携、ならび

に検査コストの実情に即した保険点数の増額が必要になる。

5. 大学病院などの医療機関は難病の専門家との連携がとりやすく、柔軟に「検査」の体制を構築できるメリットがあるが、日本ではこの体制を拡充するには限界がある。
6. 信州大学の例のように、機関内に衛生検査所の寄付講座を設定するなどの新たな取り組みが注目される。
7. できるだけ多くの「検査」を衛生検査所に集約したとしても、対応できない特殊検査への対応は別途必要になる。
8. 特殊検査への対応の一つとして、品質・精度確保のための要員や費用の面でハードルは高いが、研究室が衛生検査所登録する方法がある。
9. ナショナルセンターが衛生検査所登録を行い、特殊検査などに対応することも検討することが必要である。
10. ゲノム医療に対するISO15189の検討が行われているが、日本では難病「検査」の品質・精度確保のための外部精度管理サーベイを提供・評価できる組織が脆弱であり、欧米のGenQA、CAP、CDCなどの充実した組織を参考に検討を進める必要がある。
11. 外部精度管理サーベイを提供し、その結果を評価する組織を設置する候補として、難病の研究や診療の拠点となっているナショナルセンターがある。
12. 疾患の種類が非常に多いために、「難病」の外部精度管理についてはCAPサーベイでもそのすべてはカバーできず、「検査」ごとの標準品または汎用性ある方法についての検討が必要である。
13. 指定難病の診断基準にある「検査」の妥当性について検討し、令和2年度診療報酬改定では診断基準に必須の52疾患(72項目)が新たに保険収載され、その「検査」実施体制を整備した。
14. それぞれの難病班で作成された診断基準において、その「検査」の扱いが保険収載に影響しており、また小児慢性特定疾病の「検査」は制度上保険収載のハードルが高く、これらの課題は厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会などで検討が必要と考えられる。
15. 難病「検査」の情報に関するWeb検索システムを構築し、ホームページ上に公開した(<http://www.kentaikensa.jp/search/>)。
16. 今後の方向性として、難病の「検査」の多くの課題を解決できる可能性がある「難病領域の遺伝学的検査体制の整備(案)(医療実装に向けて)」の構想(案)を作成し、その検査の品質要件の設定について検討した。

F . 研究発表

1. 論文発表

- 1) 難波栄二：ライソゾーム病の遺伝子診断の実際。特集ライソゾーム病—最新情報と将来展望—日本臨床77;1289-1294,2019(改正医療法の精度管理が含まれる)
- 2) 難波栄二：改正医療法に対応した稀少難病の遺伝学的検査体制について Precision Medicine 13:44-49,2019

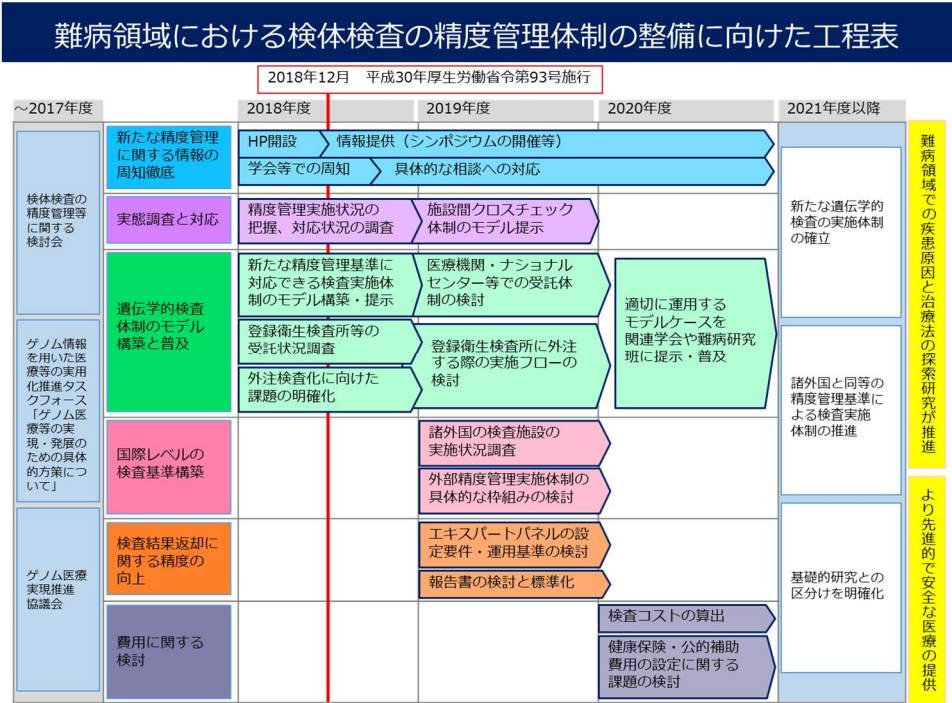
2. 学会発表

- 1) 難波栄二「難病領域における検体検査の精度管理について」アミカス・セラピューティクス・東京 社内勉強会(東京)2019年6月7日
- 2) 難波栄二「難病の遺伝学的検査体制について」臨床遺伝2019 in Sapporo(第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会、第26回日本遺伝子診療学会大会(札幌)2019年8月2日-4日
- 3) 難波栄二「難病領域の遺伝学的検査について」米子セミナー(米子)2019年9月14日
- 4) 難波栄二「人を対象とした研究の倫理とゲノム医療」沖縄科学技術大学院大学(OIST)研究倫理教育訓練
- 5) 難波栄二「改正医療法と遺伝学的検査精度管理について」第53回日本小児内分泌学会学術集会(京都)2019年9月26日-28日
- 6) 難波栄二「改正医療法に対応した難病領域の検体検査の体制」第26回出生前から小児期にわたるゲノム医療フォーラム(福岡)2019年10月27日
- 7) 難波栄二「日本における難病領域の遺伝学的検査の体制」第64回日本人類遺伝学会大会(長崎)2019年11月19日
- 8) 難波栄二「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」第9回日本遺伝子診療学会 遺伝子診断・検査技術推進フォーラム公開シンポジウム(東京)2019年12月5日
- 9) 足立 香織,佐藤 万仁,要 匡,小原 収,宮地 勇人,中山 智祥,古庄 知己,原田 直樹,奥山 虎之,後藤 雄一,難波 栄二 「難病領域の検査体制に関するアンケート調査」第42回日本小児遺伝学会学術集会(那覇)2020年2月
- 10) 原田直樹,小原収,要匡,古庄知己,涌井敬子,足立香織,難波栄二 「希少遺伝性疾患の遺伝学的検査の現状」臨床遺伝2019 in Sapporo 第26回日本遺伝子診療学会大会 第43回日本遺伝カウンセリング学会学術集会 合同学術集会(札幌)2019年8月3日
- 11) 原田直樹,小原収,要匡,古庄知己,涌井敬子,足立香織,難波栄二 「希少難病等の遺伝学的検査の現状と課題」日本人類遺伝学会第26回大会(長崎)2019年11月8日
- 12) 原田直樹,小原収,要匡,堤正好,足立香織,難波栄二 「遺伝学的検査の品質課題と解決策について」第50回臨床細胞分子遺伝研究会(大阪)2020年3月7日

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

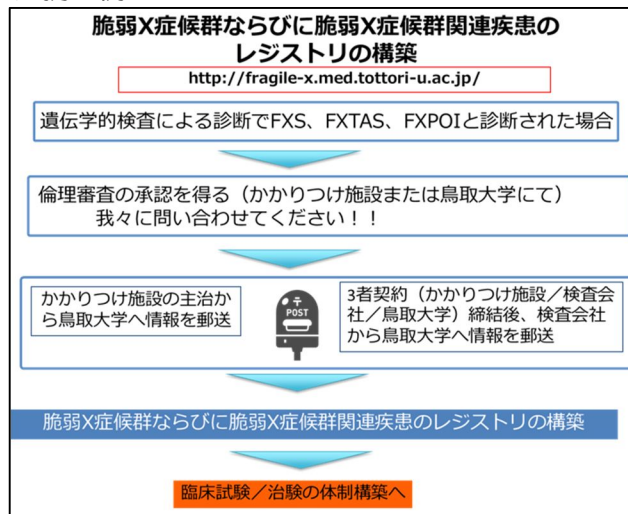
資料1 難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に向けた工程表



資料2 IVDとLDTの比較

		IVD・MD (体外診断薬・医療機器)	LDT (検査室自家開発検査)
法規制	根拠法	薬機法	医療法
	設計・開発事業者	診断薬・医療機器メーカー (製造販売許可事業者)	臨床検査室・衛生検査所
	製品開発手順	PMDAにRS相談、対面助言	なし
	製造販売承認申請事前審査(品質・有効性・安全性)	PMDA	なし
	製造販売承認	厚労省薬事審議会 医療機器・体外診断薬部会	なし
	生産と管理	都道府県知事の製造業登録 PMDAによるQMS適合性調査	なし
	保険適用	中医協の査定後に厚労省が決定	中医協の査定後に厚労省が決定
	性能表記	添付文書	なし
実施基準	開発段階規制	薬機法(PMDA審査)	なし
	設計(臨床的有用性と臨床的妥当性の設定)	PMDAにRS相談、対面助言	自由、カスタマイズ可能、多様性
	最適化(臨床的妥当性の確保)	臨床データの取得	なし
	分析的妥当性の検証	性能・安定性を検証	自由方式、ISO15189ガイダンスの参照等
コスト	開発期間	長期(5年~)	短期(検査室・衛生検査所次第)
	開発コスト	大(薬事承認に係るコスト)	小(開発・妥当性の検証に係るコスト)
	固定費を除く運用コスト	製品価格に依存	開発・妥当性検証コストに依存
運用品質管理	品質管理規制	なし	なし
	ベリフィケーション・品質モニタリング	ユーザー(医療機関・衛生検査所)が実施	臨床検査室・衛生検査所が実施
	品質保証	第3者機関(米国CAP、ISO15189)による検査室の認定(勸奨)	第3者機関(米国CAP、ISO15189)による検査室の認定(勸奨)

資料3 衛生検査所と大学との連携の例



資料4 ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめに対する最終報告書への対応

ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめに対する最終報告書
(令和元年8月1日)

(イ)今後の課題

- 診療の用に供しない研究目的で検体検査を実施する場合の品質・精度管理については、上記の法制度を遵守する必要はないものの、**厚労科研「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」**等で検討を行い、早急に対応を行うこと。

(イ)今後の課題

- 多くの難治性疾患で遺伝学的検査が保険未収載のため、実質、診断のための検査が研究という枠として実施されており、その検査の質をどう担保するか。

診療の用に供する目的ではなく研究目的で検体検査を実施する場合には、診療の用に供する検査ではない旨を明確にした上で実施することとなる。診療の用に供する検査については、医療法等の基準を満たす施設で実施することが求められる。

診療の用に供する目的ではなく**研究目的で実施する検査の質については、厚労科研難治性疾患政策研究事業の「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」(平成30年度~)**の中で、遺伝学的検査の精度の確保等についての研究を開始しており、**その成果を反映することで、質の担保**を行っていくこととしている。

1

難波班での対応方針

- ・ 研究結果を診療の用に供する場合の仕組みが必要
- ・ 確認検査の実施を基本とする
- ・ かずさDNA研究所での対応が可能
- ・ さらに国立成育医療研究センターや登録衛生検査所での実施を検討
- ・ 確認検査のガイダンスを作成する（3年目）
- ・ 確認検査が不可能な検査の洗い出しと方針の決定（3年目）

2

資料5 米国での遺伝学的検査の取扱い状況

- 臨床と研究での取り扱いが明確に分かれている
- 患者の診断（臨床）には、CLIA（Clinical Laboratory Improvement Amendments）認証検査室の検査が必要
- CAP認定があればCLIA認証が簡単にとれる
- いくつかの州（ニューヨーク州など）では、CLIA認証に加え州独自の認定（定期的な査察あり）が必要
- 研究で見つかった結果は患者伝達、カルテ記載はできない
- 研究結果を患者伝達するには、CLIA認証検査室での確認検査を実施
- 新規バリエーションをCLIA認証の検査室で診断結果として認めるには、論文化やデータベース掲載が必要
- 臨床の遺伝学的検査の費用は医療保険（個人保険が大半、一部はメディカケア等）で支払われる

資料6

難病領域の遺伝学的検査の新たな体制の整備(案) (医療実装に向けて)

2019年12月28日版

1. 基本的な方針

- 1) 次世代シーケンサー(NGS)による遺伝学的検査の診療体制の構築
 - 疾患数が多く、個々の疾患の頻度が低い難病領域では個別の遺伝子解析(サンガー法)での遺伝学的検査は物理的・コスト的に非効率である
 - NGSによる遺伝学検査の体制とその精度管理(手法・体制)が現実的な対応である
 - 以下の2)と3)の検討により難病領域のNGS遺伝学的検査の方法を提示する
- 2) 自家開発検査(LDT)によるNGSパネル遺伝学的検査の検討
 - 個別の遺伝学的検査を体外診断用医薬品(IVD)または医療機器(MD)として開発し、薬事承認を取得するのが困難なためLDTが現実的である
 - 個別の疾患の検査項目を追加することにより遺伝学的検査の拡大を実施することが可能
 - 現行の保険収載(D-006)の拡大で対応できる可能性がある
 - 検査実施における精度管理(内部精度管理や外部精度管理)の要件設定が必要である
- 3) IVD/MDによるNGSエクソーム(全ゲノム)遺伝学的検査の検討
 - エクソーム(または全ゲノム)シーケンスによる遺伝学的検査の薬事承認の取得を検討
 - 薬事承認取得により保険診療として認められる可能性がある
 - 新たな根拠での保険点数の設定ができる可能性がある
 - 新たな保険点数の設定を目指すことにより開発企業が期待できる
 - NGSパネルを含む個別の遺伝学的検査では診断困難な難病患者さんに適応できる
- 4) 適正な保険点数による保険収載の項目を拡大する
 - 適切な精度管理を持続的に実施するために必要な保険点数の設定が必須になる
 - 事業者が高品質な検査サービスを持続的に提供できる保険点数を設定する
- 5) 難病エキスパートパネル(仮称)を備えた難病ゲノム医療拠点病院(仮称)を整備
 - NGSによる情報を適切に診療に用いるには難病ゲノム医療拠点病院の体制が必要である
 - 多職種により難病エキスパートが難病の遺伝学的検査の体制整備や窓口を担う
 - 難病エキスパートパネルが検査結果の解釈・報告の中心を担う
 - 一般の病院は拠点病院と連携することにより難病ゲノム診療を実施する
- 6) 難病ゲノム医療拠点病院(仮称)は難病ゲノム解析研究の支援を担う
 - 難病ゲノム医療拠点病院(仮称)は診療とともにゲノム解析研究の支援も担う
 - 臨床検体の採取と管理 インフォームド・コンセント、解析先に臨床情報と試料の提供などを行う
 - 研究の結果を診療に用いるための確認検査などの体制を構築し実施する

- 検体保存・情報収集などの研究の支援を行う

2. 実施に関して検討が必要な事項

- 1) NGSパネルシーケンス検査の開発や運用におけるガイドンスの策定
- 2) LDT でのNGSパネルシーケンス検査の内部精度管理基準の設定
- 3) NGSパネルシーケンスを含む難病領域遺伝学的検査の外部精度管理実施体制の構築
- 4) エクソーム(全ゲノム)シーケンスを検査として実装するための課題の抽出
- 5) 難病の遺伝学的検査の保険収載の要件(分析的妥当性、臨床的有用性、臨床的妥当性基準と記載様式)の検討と適正な費用の算定(指定難病+小児慢性特定疾病等)
- 6) 難病ゲノム医療拠点病院(仮称)と難病エキスパートパネル(仮称)の要件の設定
- 7) 難病ゲノム医療拠点病院(仮称)のゲノム解析研究への貢献
- 8) ゲノム解析研究の結果を診療の用に供する場合の確認検査の実施手順の策定

3. 2. の具体的な内容

- 1) NGSパネルシーケンス検査の開発や運用におけるガイドンスの作成
 - かずさDNA研究所と難病政策研究班の取り組みや実績を参考にガイドンスを策定する
- 2) LDT でのNGSパネルシーケンス検査の内部精度管理基準の設定
 - 改正医療法の遵守項目に加え、「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」、「がん遺伝子パネル検査の品質・精度の確保に関する基本的考え方(第2版)」なども参考に、難病検査の基準案を策定する
 - 特に、開発段階におけるプロセスごとの妥当性評価項目の設定、運用開始後の基準精度管理物質などを用いた内部精度管理の実施ガイドンスを策定する
- 3) NGSパネルシーケンスを含む難病領域遺伝学的検査の外部精度管理実施体制の構築
 - 英国、米国の制度を参考に、持続的な精度管理実施体制を日本でも構築するため、外部精度管理サーベイを実施し、結果をレビューする機関に必要とされる基本的な要件(設備、人的資源、資金)を調査する
- 4) エクソーム(全ゲノム)シーケンスを検査として実装するための課題の抽出
 - 主要な診断薬メーカーやNGS解析受託企業に協力を要請し、開発段階や先進医療に進める際の基本的な課題を検討する
 - PMDAの担当者への相談やRS相談を経て課題と開発手順を明確化し、事業者の開発検討に繋げる
- 5) 難病を対象とした遺伝学的検査の保険収載要件(分析的妥当性、臨床的有用性、臨床的妥当性)の検討と適正な費用の算定(指定難病+小児慢性特定疾病等)
 - 難病研究班(難病)、学会(小児慢性特定疾病)を通じて遺伝学的検査の品質要件(分析的妥当性、臨床的有用性、臨床的妥当性)の検討や診断基準としての遺伝学的検査の妥当性に関する検討
 - 実施に必要な費用、削減できる医療費(医療経済波及効果)の検討
- 6) 難病ゲノム医療拠点病院(仮称)と難病エキスパートパネル(仮称)の要件の策定
 - 診療でのNGSパネル検査等を提出・結果解釈等ができる病院(難病ゲノム医療拠点病院(仮称(拠点病院)))を設定する
 - 検査施設・機関では、コンピュータプログラムなどによるフィルタリングなどにより、疾患原因候補となるバリエーションを抽出することができても、その生物学的、医学的意義を検討し、診断に繋がる結果であるかどうか、臨床的な解釈は行っていないため、その機能を果たすためのエキスパートパネルが必要である
 - 検査結果の臨床的解釈については、当該疾患の専門家と遺伝カウンセリング体制の整った病院(「難病ゲノム医療拠点病院」(仮称(拠点病院)))に「難病エキスパートパネル(仮称)」を設置して対応する
 - エクスパートパネルが院外の難病研究班などに検査結果の臨床的解釈についてのコンサルテーションを依頼し、その協力を元に臨床的な解釈を行い、患者への結果返却方針を検討した結果を当該診療科に返却する体制を構築する
 - 検査結果の臨床的解釈の支援やレジストリー構築に関して、アンケート調査結果から、難病研究班の協力を得ることは可能と推測される
 - 検査結果の解釈や患者への返却方針に関しては、「医療現場でのゲノム医療の適切な開示のための体制整備に関する研究」(代表:小杉眞司)などを参考にガイドンスを策定する。

- これらの体制を構築済み病院のみが実施できる要件を設定し、エキスパートパネルの結果解釈を含めた保険収載を提案する

7) 難病ゲノム医療拠点病院(仮称)のゲノム解析研究への貢献

- ゲノム解析研究における患者への説明とインフォームド・コンセントの取得する
- 検体の採取、核酸抽出を含む試料調製(検査室や登録衛生検査所等への外注を含む)と保管する
- 解析研究拠点への臨床情報とDNAなどの試料を提供する
- ゲノム解析研究結果の臨床的評価を支援する
- 拠点病院のエキスパートパネルが患者情報(症状、経過、疾患関連バリエーションを含む検査結果など)を管理し、難病研究班の要請に応じて患者レジストリーの構築を支援する
- 難病研究班へのコンサルテーションの依頼をコーディネートする
- VUSデータの集積と定期的な見直し手順を立案する

8) ゲノム解析研究の結果を診療の用に供する場合の確認検査の実施手順の策定

- 基本的にはゲノム研究の結果を診療の用に供する場合には、精度が確保された確認検査を実施する方針とする
- ゲノム研究結果を診療に用いるための確認検査の実施施設ならびにその体制を構築する
- 確認検査結果の患者への返却方針の立案する

資料7 難病の遺伝学的検査体制(案) ポンチ絵

