

## 目 次

I. 総括研究報告		
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	-----	1
難波 栄二		
II. 分担研究報告		
1. 難病領域の遺伝学的検査の実態を調査する研究	-----	49
小原 収		
2. 登録衛生検査所等の検討	-----	52
堤 正好		
3. 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	-----	54
宮地 勇人		
4. 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	-----	56
中山 智祥		
5. 精度が確保された検査体制の充実：医療機関での受託体制のモデルとして	-----	58
古庄 知己		
6. 大型プロジェクト研究における遺伝学的解析（検査）のあり方に関する研究	-----	61
要 匡		
7. 研究から臨床検査への移行が難しい疾患領域の遺伝学的検査の実態を調査する研究	---	68
原田 直樹		
8. 指定難病の遺伝学的検査と保険収載の調査研究ならびにNGS遺伝子パネルの検討	-----	74
足立 香織		
9. 難病領域における検体検査の精度確保に関するアンケート調査	-----	88
佐藤 万仁		
10. わが国における先天代謝異常症の特殊検査の提供状況について	-----	92
奥山 虎之		
11. 医療機関・ナショナルセンター等での受託体制の検討		
エキスパートパネルの設定条件・運用基準の検討	-----	93
後藤 雄一		
12. 難病の保険収載遺伝学的検査の実態と課題	-----	95
黒澤 健司		
III. 研究成果の刊行に関する一覧表	-----	98