

令和3年度厚生労働行政推進調査事業費補助金（地域医療基盤開発推進研究事業）
「検体検査の精度の確保等に関する研究」
分担研究報告書

「遺伝子関連検査・染色体検査の外部精度管理調査の恒常的普及の在り方にかかわる提案：海外事例を参考にした、産官学および各関連団体が連携した体制の構築」

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）
田澤 裕光（京都大学・医学部附属病院 特任病院教授）

研究要旨

ゲノム医療実現推進の議論を踏まえて、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）と厚生労働省令による施行規則（改正省令）が2018年12月1日に施行された。改正法では、遺伝子関連・染色体検査の外部精度管理調査については、広く利用出来る体制にない我が国の現状を踏まえて、その受検は努力義務となった。本分担研究では、遺伝子関連・染色体検査の外部精度管理調査の恒常的普及の在り方について、実施されている関連の調査研究や海外事例を参考にした、産官学および各関連団体が連携した体制の構築にかかわる提案を行うことである。

国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）の研究事業「バイオバンク及びゲノム医療に係る検査の品質・精度の国際的基準構築と実施、及びバイオバンクの連携体制構築に関する研究」（2017-2019年度）において、次世代シーケンサー（next-generation sequencer: NGS）に基づく検査を実施する臨床検査室の認定審査における現地実技試験の開発と評価が行われ、技術の進歩に呼応した外部精度管理調査としての有用性が示された。AMEDの研究事業「アジア地域における臨床研究・治験ネットワーク構築」（2020-2021年度）において、現地実技試験の普及と評価が継続された。厚生労働省委託事業「新型コロナウイルス感染症のPCR法等の核酸増幅検査の外部精度管理調査」（2020年度、2021年度）にて、実態調査と成績に基づく質改善の仕組みが構築された。これらの状況について、日本版ベストプラクティス・ガイドラインの要求水準に照らし合わせて、取り組みに対する評価を行った。遺伝子関連検査に基づく良質な医療の遂行には、認定機関の整備・強化、継続的質改善の仕組みとして外部精度管理調査の体制整備と認定取得後の質モニタリング・改善指導、継続と充実のための第三者独立機関の構築が不可欠である。

本報告では、遺伝子関連・染色体検査の外部精度管理物質の開発・調達・供給が受益者負担で恒久的に受注でき、調査結果・成績をモニターし、それに基づき、各施設の検査要員（従事する測定者、精度の確保の責任者等）の研修・教育の機会を提供し、継続的質改善（EQAサイクル）を担う外部精度管理調査の組織構築のモデルを設計し、産官学および各関連団体の連携した在り方を提案した。外部精度管理調査における役割分担、組織の機能を明確化した。組織の経営運営として、英国 GenQA 方式を参考として検討し、受益者負担として、ステークホルダーの企業コンソーシアムを考案した。プログラム種類、参加施設、成績モニタリングの情報を収集し、医療政策と連動する遺伝子関連・染色体検査版の共通外部精度評価事業(national external quality Assessment: NEQAS)全体情報収集共有システムを提案した。これらを通して、日本の現状に即した外部精度管理評価の実装化へ向けた資料として活用が期待される。

A.目的

ゲノム医療実現を推進するため設置された「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」では、日本臨床検査標準協議会「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」（日本版ベストプラクティス・ガイドライン）の要求水準が必要であり、タスクフォースでの議論を踏まえて、具体的な方策等を検討・策定することとなった。そこでの意見取りまとめを踏まえて、法整備が進められ、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による施行規則（改正省令）として公布され、これらは2018年12月1日に施行された。

改正法では、遺伝子関連・染色体検査が一次分類として設置され、その実施における基準として、義務として求めるものには、精度の確保に係る責任者の配置、標準作業書の作成、作業日誌・台帳の作成と保存、内部精度管理の実施と適切な研修が挙げられた。遺伝子関連・染色体検査の外部精度管理調査は、広く一般に広く受検できる体制となっていない。その背景要因として、その測定技術の急速な進歩と複雑性、検査項目の多さと測定前プロセスの重要性、試料供給や試験方法の難しさなどの理由から、試料準備や調査方法の難しさが指摘されてきた。

今般の新型コロナウイルス感染症等の対応において、適切な診断・治療を行う上での検体検査の精度管理の重要性が明らかになったところであるが、今後、これまでの検体検査のみならず、新興感染症への対応やがん遺伝子パネル検査、難病遺伝学的検査のような先進医療等で用いられる遺伝子関連・染色体検査の外部精度管理調査において、検査の精度を確保しつつ、平時に安価で安定した調査の供給が滞りなく行われるように図り、有事には、即時に対応可能な検査体制を構築する必要がある。本分担研究では、遺伝子関連・染色体検査の外部精度管理調査の恒常的普及の在り方について、従来の調査研究や海外事例を参考にし、産官学および各関連団体が連携した体制の構築にかかわる提案を行うことである。

B. 調査方法

日本版ベストプラクティスガイドラインの求める国際水準を目指す上で、遺伝子関連・染色体検査を実施する臨床検査室の能力や検査精度を評価するため、外部精度管理調査を行う恒常的な組織の設置が必要となる。本研究課題では、外部精度管理調査（技能試験）の実施体制の確保の取り組み状況に基づき整理した。

1) 遺伝子関連検査のための ISO 15189 施設認定における現地実技試験

遺伝子関連検査の品質保証は、検体の種類、検出対象や解析手法が多様で、高度・複雑なプロセスなど技術の進歩と臨床的なニーズに呼応することが求められる。近年、遺伝子解析技術の進歩に基づく検査診断薬の開発と臨床利用の展開は著しい。従来からの単一項目から複数項目または多項目解析（マルチプレックス）のコンパニオン診断へと展開し、2019年には、次世代シーケンサー（next-generation sequencer: NGS）を用いたがん遺伝子パネル検査が保険収載された。こ

れら検査の結果は、患者診療における医学的判断を左右することから、その検査の精度（品質）の確保または品質保証が重要となる。

がん遺伝子検査の外部精度管理調査に関する調査研究として、国立研究開発法人日本医療研究開発機構（AMED）の研究事業が実施されている。AMED「バイオバンク及びゲノム医療に係る検査の品質・精度の国際的基準構築と実施、及びバイオバンクの連携体制構築に関する研究」（ゲノム創薬基盤推進研究事業：ゲノム情報研究の医療への実利用を促進する研究）（2017-2019年度）では、「ゲノム等の情報の患者への還元も想定したバイオリソース（いわゆるクリニカル・バイオバンク）とその検査・解析の国際基準：TC 212/ISO 15189」の研究課題において、遺伝子関連検査のための ISO 15189（臨床検査室-品質と能力に関する要求事項）に基づく、施設認定プログラム構築に必要な検討作業が行われた。検討作業の概要は、施設認定基準を明確化するためのガイダンス文書の作成、審査員の養成とともに、現地実技試験の開発さらに認定施設の能力モニタリングのための外部精度評価の仕組みの検討である。遺伝子関連検査のための ISO 15189 施設認定プログラムの設置は、日本適合性認定協会（JAB）において、2019年にパイロット審査が行われ、認定基準の公表に続き、2020年から本格審査が開始された。

ISO 15189 施設認定のパイロット審査において、外部精度管理調査として、現地実技試験と実装、評価が行われた。準備として、がん遺伝子パネル検査用の持ち込み試料の測定性能評価、試料の安定的搬送方法の検討、受審施設用の報告書および審査員用説明書が作成された。パイロット審査において、現地実技試験の有用性を確認するとともに課題整理と修正を行なった。本格審査においては、現地審査の前に試料を予め施設に送付し、NGS解析と判定結果、考察の報告書の提出を求めた。施設からの報告書および解析データファイルをもとに、病的バリエーションのアレル頻度の有意な低下や偽陰性結果、偽陽性結果とその要因を分析し、現地審査に先立ち、審査員と事前打合せを行なった。施設の現地審査においては、配布試料について、測定、解析が標準作業書通りに実施されているか、測定結果の自己評価は適切か、内部プロセス改善の余地がないか議論と情報提供がなされた。統一試料を用いた現地実技試験の有用性確認と課題整理がなされた。

続いて、AMED 臨床研究・治験推進研究事業のうち、「アジア地域における臨床研究・治験ネットワーク構築」の事業（2020、2021年度）において、遺伝子関連検査のための ISO15189 施設認定プログラムに基づく認定施設の拡大、現地実技試験の改良を目指した活動が進められた。

遺伝子関連検査の多くは、高度な技術の複雑なプロセスで実施されている。このため、第三者施設認定における検査室の能力の評価において、技術的な能力の評価をより確実にするには、審査時の現地実技試験が大きな役割を担う。遺伝子関連検査のための ISO 15189 施設認定審査における現地実技試験は、オンサイト評価の次の利点を活かすよう構築された。オンサイト評価では、①検査室の実践、能力を評価するため定期的なサイトビジットを行う。②検査室での検査の運用をモニタリングし、検査の品質を確保する。③内部プロセスの改善のための情報提供を行う。

現地実技試験では、多項目を検出対象とした高度・複雑な検査プロセスからなる NGS 検査の実施に対する外部評価を可能とすることが明らかとなった。また、事前の試料配布と検査結果・判定と考察に基づき、審査当日の自己評価と議論および審査員評価にて、各施設の精度の確保上の課題整理と改善が出来た。

2) 新型コロナウイルス感染症の PCR 法等の核酸増幅検査の外部精度管理調査

新型コロナウイルス感染症の PCR 法等の検査は、地方衛生研究所・保健所、検疫所、民間検査機関、大学、医療機関等と様々な施設において行われている。PCR 検査結果の信頼性の確保として、施設間差に関する状況のモニタリングと是正が重要となる。そこで、多様な PCR 検査における測定性能や施設の能力の違いの実態の把握と改善を目的として、厚生労働省では、令和 2 年度「新型コロナウイルス感染症の PCR 検査等にかかる精度管理調査業務」の委託事業を行った。

本委託事業は、厚生労働省から東海大学医学部が受託し、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と連携して行われた。専門家としての最終評価、精度管理実態調査報告書・精度管理マニュアル作成の具体的な作業は、同委員会内の作業部会 (WG) にて行った。

本委託事業は、一部業務について再委託先と連携しながら進められた。再委託先として、シスメックス株式会社 (国際規格 ISO/IEC 17043 「適合性評価-技能試験に対する一般要求事項」に基づく、技能試験提供者の認定取得) は、試験試料の準備・参加施設への配布およびデータの解析・統計計算、株式会社 KBBM・富士通株式会社は、登録システムの作成と運用および結果の収集を担当した。配布試料には、ISO 13485 認証取得したサーモフィッシャーダイアグノスティックス株式会社の製品を用いた。

新型コロナウイルス感染症の PCR 法等の核酸検査の精度確保の実態は、本事業において、精度管理実態調査と外部精度管理調査の集計の詳細な分析と評価に基づき明らかとなった。また、調査報告書では、調査にて明らかとなった実態に基づき留意すべき点についても記述した。調査事業の成果として、各検査実施機関においては、個別にフィードバックされた自施設の成績報告書に基づく是正、さらに報告書の内容に基づき作成された「精度管理マニュアル」を参考にした教育と研修、継続的な検査の精度の確保のための環境が整備された。

3) 海外の先進事例

先進事例として、米国の CDC における国レベルでの外部精度管理の調整、モニタリングの仕組みを参考とした。情報収集として、米国で遺伝学的検査を実施する検査室に対して参照物質や情報の提供を行う Get-RM プログラムの開発・運営責任者 Lisa Kalman、PhD (Senior Adviser for Repository Science Informatics and Data Science Branch OPHSS/CSELS/DLS)、検査室能力モニタリング実施の責任者の S. Shahangian (Senior Health Scientist and Lead,同部署) からヒヤリングを行った。

CDC GeT-RM プログラムは、遺伝学的検査を実施する検査室に対して参照物質や情報の提供を行う。すなわち、品質管理、技能試験、試験評価、研究等を促進するために利用できる標準物質の情報を集約・整理、製造・頒布者とユーザー間の橋渡しを行う。

GenQA Genomic Quality assessment（英国）は、受益者として、ステークホルダーの企業コンソーシアム方式で運営されている。遺伝子関連検査の質的向上のため、外部精度管理調査を通して、教育、研修の機会提供を行なっている。

4) 緊急時の外部精度管理調査

緊急時または特殊検査にて外部精度管理調査（第三者サーベイ）の立上げが困難な場合、その準備期間において、迅速に立ち上げ可能な仕組みを検討した。事例として、民間企業グループ内での第一者サーベイについて、ウイルス核酸検査および抗原定量検査のサーベイを実施し、その有用性を評価した。

新型コロナウイルスの流行が続く中、東京 2020 オリンピック・パラリンピック大会は、2021 年の夏に開催された。国内では第 5 波による感染者の急増が見られ、世界的にも感染再拡大のピーク時であった。大会中の選手団は、バブル方式のもと選手村内に滞在し、感染者のスクリーニング検査を毎日受けた。検査は、唾液検体を用いたウイルス抗原定量測定に続く、PCR 検査による確定という二段階方式を採用した。検査運用開始前に、本村・分村の選手団の検査を実施する 5 施設間の施設間差を知るため、外部精度管理調査（第一者サーベイ）を実施した。配布試料は市販の管理試料を用いた。

検査の性能評価、精度管理、要員訓練をはじめとした品質実践の結果、国内外の感染拡大にもかかわらず、選手団への明らかな影響はなく、ほとんど全ての選手が安全に試合に出場出来た。検査の品質実践は、選手団の感染管理を通して、国際的な大規模スポーツ大会の安全な運営を支えることが出来た。

C. 結果

1) 遺伝子関連・染色体検査の外部精度管理調査の恒久的組織の役割と機能

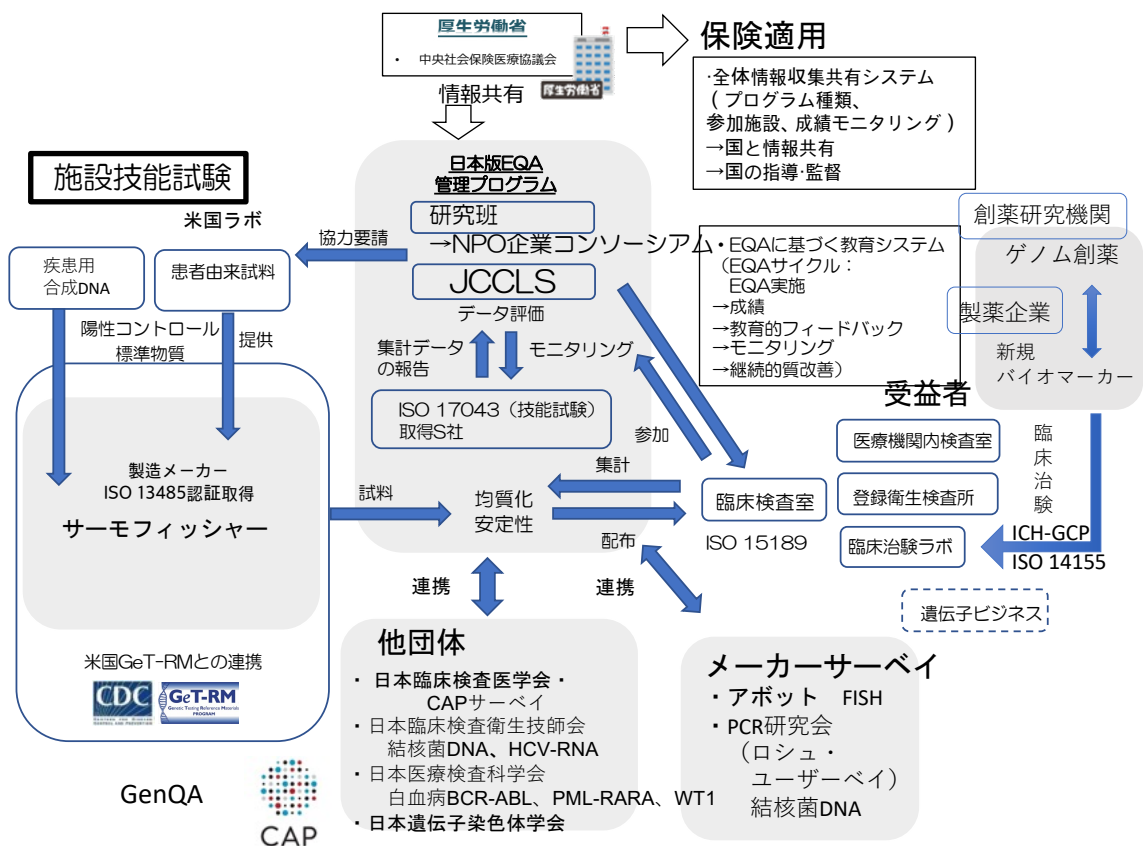
遺伝子関連・染色体検査の外部精度管理調査の組織では、外部精度管理物質の開発・調達・供給が受益者負担で恒久的に受注でき、調査の結果・成績をモニターする。それに基づき、各施設の検査要員（従事する測定者、精度の確保の責任者等）の研修・教育の機会を提供し、継続的質改善（EQA サイクル）を担う。産官学および各関連団体の連携した情報共有する全体情報収集共有システムの提案とモデルを設計した（図 1）。

想定する組織機能として、以下が挙げられる。

・研究活動を踏まえた組織立上げのための計画立案に続き、関係者との調整に基づき組織設置する（試料の解析と値付、準備と配布、受審施設の解析結果の分析と評価）。立上げ後、事業安定した折、受益者負担で自走可能な恒久的な組織に移行する。

- ・病原体核酸検査、体細胞遺伝子検査、遺伝学的検査を対象とし、平時から恒常的な組織機能を有する。ただし、既存の学術団体等が実施する項目は原則として対象としない。
 - ・他の団体の取り組みと連携する。必要に応じて、CAP サーベイ（及び GenQA）との連携を図る。
 - ・がん遺伝子パネル検査や難病遺伝学的検査を実施する臨床検査室の ISO 15189 認定審査における現地実技試験を実施し、審査料上昇を抑制する。
 - ・グローバル・パンデミックの緊急時に際して、新たな病原体に対して速やかに外部精度管理調査を立ち上げ可能な機能とする。検査試薬キットの緊急時の薬事承認において、その測定精度の確認を行う。
 - ・Gen QA を参考として、外部精度管理調査 EQA に基づく教育システムを構築する。
- EQA サイクルは、EQA 実施→成績→教育的フィードバック→モニタリング→継続的質改善である。例として、遺伝学的検査の EQA サイクルは、症例シナリオと試料配布→分析、遺伝子型と結果解釈→結果評価（エキスパートパネル）→フィードバックからなる。
- ・遺伝子関連検査の外部精度管理調査における施設個別の成績とそれに基づく改善は、臨床検査室にとって、継続的質的改善のみならず、責任者や測定者の教育・訓練に利用可能とする。

図 1.



2) 遺伝子関連・染色体検査の外部精度管理調査における役割分担

遺伝子関連検査の外部精度評価・施設技能試験は、検査室の検査結果と外部ソースとの比較のプロセスで、未知の試料を一定数の検査室に提供し、全検査室からの結果を解析する。系統的エラー、トレーニングの必要性、検査の品質に関する客観的エビデンスの明確化を行う。

スキームにおける各プロセスの役割は、①サーベイ実施計画作成、②試験品目の準備、③参加者の募集、④試験品目の参加者への配布、⑤測定および結果の報告、⑥結果の収集、⑦データの解析・統計計算、⑧パフォーマンスの評価、⑨最終報告書の作成、⑩最終報告書の承認 からなる。

外部精度管理調査スキームの各プロセスは、主催者、調整者ならびに技能試験スキーム要員にて、役割分担を行う。

現地実技試験（外部精度管理）では、遺伝子関連検査の精度管理試料の評価、配布（説明書、結果報告書）、結果回収、結果の解析と評価フィードバックの一連の流れにおける体制の構築と運営を行う。

上記のオペレーションを担う IT システムに装備すべき要件は以下の通りである。

1, 事務局機能（主要アプリケーション）

①外部精度管理参加対象機関の参加申し込み登録・評価機能

- ・参加登録申し込み機能
- ・基本施設情報（最低限の情報）
- ・重要事項お知らせ/Q&A 作成登録機能
- ・アクセス権付与（First ID、PW 発行）機能
- ・登録メール返信機能（エラー検知・通報機能含む）
- ・検索・集計機能・CSV 出力機能

②登録施設の評価管理機能

・採択基準選別スクリーニング機能（必要事項記入と記入内容の条件マッチング）

- ・採択施設管理機能
- ・採択施設の ID/PW 発行
- ・採択施設への通知機能（エラー検知・通報機能含む）
- ・採択施設の基本情報入力
- ・各施設の精度管理実態の集計
- ・外部精度管理基準採択評価
- ・検索・集計機能・CSV 出力機能

③参加登録施設の基本情報入力

- ・施設基本情報
- ・検査実施に関する基本情報
検査施設・検査機器・検査試薬・消耗品等の情報
- ・検査性能に関する基本情報
- ・検査人員・体制に関する基本情報

④精度管理試料の測定結果入力機能

- ・各施設における検査結果入力機能
- ・各施設入力状況モニタリング機能
- ・各施設入力結果集計・分析機能
全体集計、対象機器・試薬・消耗品別集計、ピアグループ毎の集計
- ・集計対象は各濃度の分析結果とコメント・考察
- ・報告書作成
- ・報告送信機能
- ・全体報告書作成、各施設の報告書作成
- ・コールセンター機能

2, 事務局機能 (サブアプリケーション)

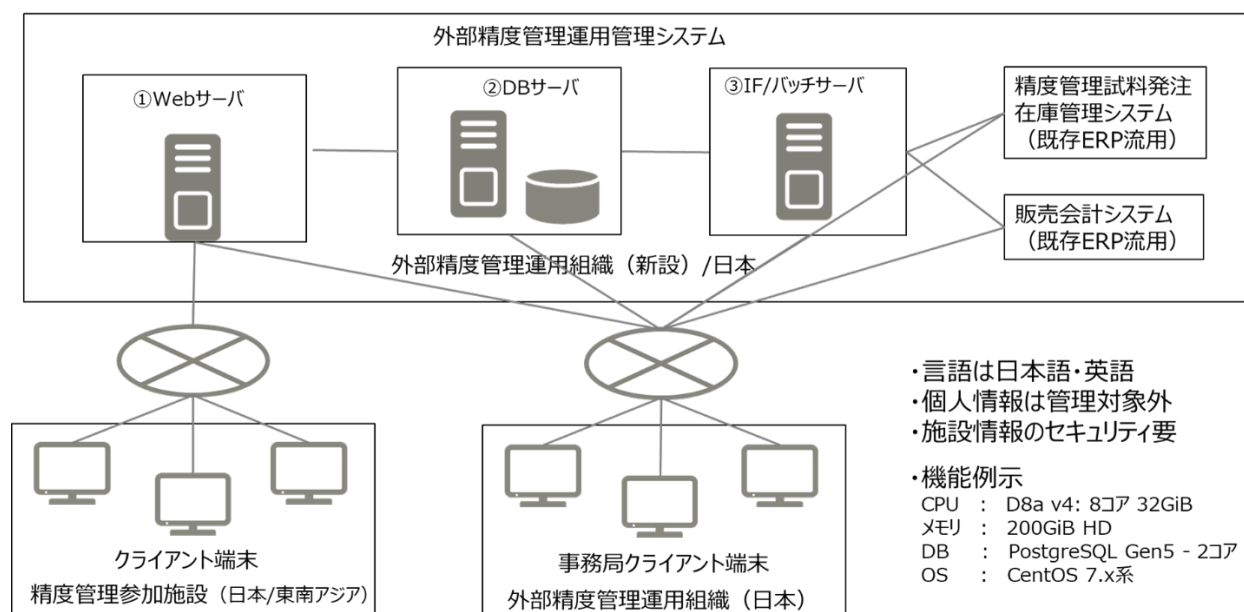
①精度管理試料の発注・在庫管理システム (既存 ERP 流用)

- ・精度管理試料発注・在庫管理機能
- ・配布用精度管理試料工程管理機能
※濃度別試料調整・保管 (分注・希釈調整・保管・払い出し)
- ・配布用精度管理試料発送・納品管理システム

②販売会計システム (既存 ERP 流用)

- ・参加申し込み≡発注
- ・納品管理
- ・請求管理
- ・入金管理
- ・原価管理
- ・販売管理・外部精度管理資料管理システム

遺伝子関連・染色体検査の外部精度管理運用管理システム構造イメージ



3) 経営運営方式

組織の経営運営の参考として、英国 GenQA 方式を検討する。受益者として、ステークホルダーの企業コンソーシアムを考案する。企業受益者として、IVD 製造メーカー、コンパニオン治療薬企業（創薬、治験、製造販売）、衛生検査所と治験ラボを想定する。参加受益者として、検査実施する医療機関、衛生検査所等は参加時に参加料を負担する。

研究班での制度設計・事業設計に基づき、組織立上げを計画する。組織立上げ後、事業安定の折、受益者負担で自走可能な恒久的な組織に移行する。

4) 遺伝子関連・染色体検査版の共通外部精度評価事業(national external quality Assessment: NEQAS) 全体情報収集共有システム

全体情報収集共有システムでは、プログラム種類、参加施設、成績モニタリングの情報を収集する。従来の広域外部精度管理調査（各団体等で行われている）さらにメーカーサーベイ（第三者サーベイ）と連携する。各団体との連携の形式は、様々な形が想定される。具体的には各団体との相談に基づき進める。広域外部精度管理調査には、日本臨床検査衛生技師会（結核菌 DNA、HCV-RNA）、日本医療検査科学会（白血病 BCR-ABL、PML-RARA、WT1）、日本臨床検査医学会・CAP サーベイ、メーカーサーベイには、PCR 研究会による結核菌 DNA 検査（ロシュ・ユーザーサーベイ）やアボット（FISH）などがある。

本システムは、国の指導・監督のもとで実施し、国と情報共有する。国は、これら情報を共用し、質改善に対する統一された評価に基づきインセンティブ付与等の医療政策に反映を検討する。これについては、予算、運営等について、国との相談に基づき進める。

D. 今後の課題

1) 遺伝子関連・染色体検査の技術的課題：項目拡大と管理物質の開発

項目別に実施されてきた大規模な外部精度管理調査は、その急速な利用拡大、膨大な項目数、複雑なプロセスなどの点で、ニーズ対応が困難である。遺伝子関連検査の利用拡大において、検出対象が単項目から NGS など多項目検査へとシフトしてきた。従来からの単項目の検出対象別の外部精度管理調査の方法の難点を解決するには、NGS など汎用的な方法別の評価方法の開発と運用が必要である。これらの技術的な課題を解決する上で、現地実技試験では、多項目を検出対象とした高度・複雑な検査プロセスからなる NGS 検査の実施に対する外部評価を可能とすることが明らかとなった。また、事前の試料配布と検査結果・判定と考察に基づき、審査当日の自己評価と議論および審査員評価にて、各施設の精度の確保上の課題整理と改善が出来た。一方、NGS 検査の多様性として、検査の目的、検出標的、検査材料、検査プラットフォーム、検査パネルや測定機器と試薬の違いへの対応において、統一試料の限界も明らかである。施設で実施する NGS 検査の内容に合わせた配布試料と評価のカスタマイズが必要である。外部精度管理調査の方法として、項目別から測定方法別の汎用性ある調査の開発と実装が必要である。NGS に基づく、がん遺伝子パネル検査の現地実技試験の有用性は明らかにされてきたことを踏まえて、NGS に基づく難病遺伝学的検査への拡大が望まれる。また、NGS 以外の方法として、従来から PCR、FISH など広く実施されている一般的な検査方法に関する外部精度管理調査の開発と実装も必要である。

3) 遺伝子関連・染色体検査の技術的課題：代替え法

遺伝子関連・染色体検査の現状課題として、外部精度管理調査は、試料等の開発費が高価なこと、検査項目によっては精度管理試料が存在しない等により十分に普及していない。ISO 15189 や日本版ベストプラクティス・ガイドラインにおいて、遺伝子関連・染色体検査の外部精度管理調査が利用出来ない場合、それに準ずる効果を期待できる代替え法を実施することとされている。しかしながら、具体的低コストかつ容易な方法は示されていない。実践的な代替法の明確化は今後の課題である。

E. まとめと考察

遺伝子関連検査の日本版ベストプラクティスガイドラインは、「一般原則」と「ベストプラクティス」から構成される。「一般原則」の内容は、品質保証の枠組み、インフォームド・コンセント、遺伝カウンセリング、個人遺伝情報の保護、検体管理など検査の利用と実施における一般的事項に関する原則が述べられている。「ベストプラクティス」はこの「一般原則」の実施における実務上のガイダンスの提供をめざすもので、その具体的な柱は、①検査の品質保証システム、②施設技能試験、③検査結果の報告、④検査施設要員の教育と訓練の基準である。

遺伝子関連検査のための ISO 15189 施設認定プログラムの設置を踏まえて、その継続と拡充、外部精度管理調査とそのモニタリング、責任者や報告の水準など日本版ベストプラクティス・ガイドラインの基準の環境・体制整備が関係者の協力のもと国レベルで進められることが望まれる。今回の法令改正の目的は、遺伝子関連検査の品質の水準を世界標準に追いつくことであった。しかしながら、我が国の外部精度管理プログラム、施設認定プログラムを推進するための組織的環境の脆弱性の観点から、外部精度管理調査の受検は努力義務となり、検査施設の第三者認定は勸奨とされた。

遺伝子関連検査における品質保証のための法的基準やガイダンスが明確化されつつある。さらに、それらに基づく、施設の監査（立入調査や第三者施設認定）がなされるようになり、品質保証の体制として国際水準に向けて一步を踏み出した。現地実技試験では、多項目を検出対象とした高度・複雑な検査プロセスからなる NGS 検査の実施に対する外部評価を可能とすることが明らかとなった。一方、施設認定プログラムの組織的課題として、認定取得した臨床検査室の維持と拡大には、継続的質改善の仕組みとしての外部精度管理調査の体制整備と認定取得後の質モニタリング・改善指導、そのための現地実技試験の継続と充実のための組織構築が必要である。NGS のための現地実技試験の継続と充実には、配布試料の事前の解析と評価（バリエーション頻度や病的バリエーションの判定）および検査施設での試料解析報告書と解析データの評価を行う恒常的な組織の設置が必要である。

本研究報告では、遺伝子関連・染色体検査の外部精度管理調査の組織の役割と機能を以下のごとく整理した。外部精度管理物質の開発・調達・供給が受益者負担で恒久的に受注でき、調査の結果・成績をモニターする。それに基づき、各施設の検査要員（従事する測定者、精度の確保の責任者等）の研修・教育の機会を提供し、継続的質改善（EQA サイクル）を担う。外部精度管理調査における役割分担の明確化に基づき、そのオペレーションを担う IT システムに装備すべき要件を設定した。組織の経営運営として、英国 GenQA 方式を参考として検討し、受益者負担として、ステークホルダーの企業コンソーシアムを考案した。プログラム種類、参加施設、成績モニタリングの情報を収集し、医療政策と連動する遺伝子関連・染色体検査版共通外部精度評価事業(national external quality Assessment: NEQAS)全体情報収集共有システムを提案した。

日本版ベストプラクティス・ガイドラインが求める要求水準として、遺伝子関連・染色体検査の外部精度管理調査に係る恒常的な組織機能の構築に向けて制度設計・事業設計に基づき、社会実装への準備が可能となったと考えられる。このような環境・体制整備に着手することによって、現在の法規制の基準として、努力義務に留まる外部精度管理の受検について世界標準に追いつくことが法令改正の主旨からも急務であることは疑いの余地はない。その結果として、技術の進歩と臨床的ニーズに呼応した適切な検査サービスを通して、国民への良質なゲノム医療の提供が行われることを期待する。これらを通して、日本の現状に即した外部精度管理評価の実装化へ向けた資料として活用が期待される。