

令和7年度厚生労働行政推進調査事業費補助金
厚生労働科学特別研究事業
LDTの臨床実装に向けた研究
令和7年度総括・分担研究報告書

研究代表者

大西 宏明（杏林大学医学部臨床検査医学教室）

研究分担者

宮地 勇人 新渡戸文化短期大学臨床検査学科
田澤 裕光 京都大学医学部附属病院クリニカルバイオリソースセンター
松下 一之 千葉大学医学部附属病院 検査部・臨床検査科

研究協力者

柳原 克紀 長崎大学医学部臨床検査医学、日本臨床検査振興協議会
浅井 さとみ 東海大学医学部基盤診療学系臨床検査学、日本臨床検査専門医会
小野 佳一 東京大学医学部附属病院検査部、日本臨床衛生検査技師会
下田 勝二 日本適合性認定協会
田村 圭 日本臨床検査薬協会、アボットジャパン合同会社
繁田 勝美 日本臨床検査薬協会
堤 正好 日本衛生検査所協会
山口 敏和 日本衛生検査所協会
佐々木 毅 慶應義塾大学、日本病理学会
畑中 豊 北海道大学病院 医療・ヘルスサイエンス研究開発機構 先端診断技術開発センター、日本病理学会
難波 栄二 加古川中央市民病院
足立 香織 鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター

令和8（2026）年 3月

LDT の臨床実装に向けた研究

研究代表者 大西 宏明 杏林大学医学部教授

研究要旨

我が国の公的医療制度、特に保険診療において臨床検査に用いる試薬は、医薬品医療機器等法に基づき評価され承認された体外診断用医薬品（in vitro diagnostics: IVD）を使用して処理および分析する必要がある。ただし、希少難病の診断や新規治療薬の選択判断など特定の目的において、市販の IVD が存在しない事例が存在する。これらは、検査室で独自に開発・運用する検査（laboratory-developed tests: LDTs）と呼ばれる。技術の進歩と利用展開に伴い LDTs が日常的な臨床検査として利用が求められる状況が拡大しているが、LDTs の品質・精度を確保する基準は明確化されていない。本研究は、検体検査の精度の確保に係る法令およびこれまでの厚生労働科学研究の成果を踏まえ、現時点での我が国および諸外国における LDTs の運用体制について調査し、今後我が国における LDTs の臨床実装において品質、有効性及び安全性を確保するために必要な検査施設（臨床検査室）の管理的要件、人的要件を明らかにすることを目的とした。

本研究では、以下の3つの課題に対し、分担研究者において調査研究を実施した。すなわち、課題1：我が国の現状における LDTs の需要の調査（担当：松下一之）、課題2：諸外国における LDTs 活用のルールとその運用体制についての調査（担当：田澤裕光）、および課題3：LDTs の性能、品質、及び安全性を担保する仕組みのあり方についての検討（担当：宮地勇人）である。特に課題3の成果は、LDTs の臨床導入に関する議論の場において活用されることが想定されることから、当面の利用の手引きとして、現時点での我が国の医療体制に即して最低限必要と考えられる要件をまとめた「LDTs の臨床実装に向けた検体検査の精度の確保に関するガイダンス」を別途作成した。

課題1においては、我が国における LDTs の臨床実装の実態と需要の把握を目的として、LDTs を自ら実施する可能性が想定される医療機関に対して、1）現在自施設で診療目的として実施している LDTs、2）今後必要と考える LDTs、および3）自施設で LDTs を実施するに当たって必要となる可能性のある検査室の要件についての準備状況、の3つのテーマについて、アンケート調査を行った。その結果、保険収載されている造血器腫瘍核酸増幅同定検査、遺伝学的検査のみならず、感染症に関する検査や悪性腫瘍の体細胞遺伝子検査などを中心に、臨床上の需要に対応して多様な LDTs が我が国でも実施されている実状が明らかとなった。しかしながら、LDTs の精度や安全性の確保において必要と考えられる管理的・人的要件が満たされていない場合が少なからず認められた。これは、第三者認定を取得している施設においても同様であり、加えて LDTs の精度管理やリスクマネジメントに関する教育や研修、および外部精度管理を実施できる体制を整備する必要があると考えられた。また、現在遺伝子関連検査の一部にとどまっている ISO 15189 における LDTs の認定範囲の拡大や、海外では臨床使用が認められている研究用試薬の IVD 承認の促進なども同時に必要となると考えられた。

課題2においては、LDTs の社会実装に先行する諸外国における LDTs に関する制度の整備状況を把握し、実効性のある合理的な基準設計検討に資することを目的に、アメリカ、EU、イギリス、

カナダ、オーストラリア、韓国、中国の7か国における実施基準や法令整備について調査した。医療機器・体外診断用医療機器に関する基本法令、LDTs / in-house IVD に関する条文、施行規則、公式ガイダンス、および主管庁（規制当局、検査認定機関）の公開資料をもとに、1）法令枠組み・主務官庁、2）LDTs の基本的な位置づけ、3）実務上の主な要求事項・基準の特徴、および4）最近の動向・政策的ポイント、の4項目について調査研究を行った。諸外国のLDTs 運用体制に関する検討の結果、LDTs は国際的に「規制外」から「条件付きで制度化」する方向へ移行していることが明らかとなった。日本においては、EU 型の制度設計を軸に、CLIA(Clinical Laboratory Improvement Amendments)の精度管理思想を実装レベルで取り込むハイブリッド型実施基準が、患者安全性・臨床有用性・現場の持続可能性を最もバランスよく満たす方策であると考えられ、課題3ではこの内容も踏まえてLDTs の運用基準の検討が行われた。

課題3においては、2022年度厚生労働科学研究費補助金（地域医療基盤開発推進研究事業）『「遺伝子関連・染色体検査」の精度の確保に係る基準の明確化に関する研究』および2023年度「衛生検査所等の適切な登録基準の確立のための研究」の調査研究の成果を踏まえ、臨床検査精度確保に関わる団体へのインタビューにより以下の6項目についてそれぞれ調査を行った。すなわち、1）衛生検査所の適切な登録基準におけるLDTs 運用の実態調査に基づく課題整理、2）IVD とLDTs との品質確認プロセス及び管理体制等の違い、3）検体検査の品質・精度の確保に係る医療法等の一部改正を踏まえたLDTs の基準に関する課題整理、4）LDTs を実施する臨床検査室の管理的要件の検討、5）LDTs を実施する臨床検査室の人的要件の検討、および6）LDTs の品質、有効性及び安全性を確保する運用基準の検討、である。その結果、2022年度厚生労働科学研究において提示された、遺伝子関連・染色体検査を実施する臨床検査室において第三者認定を求める高度な技術および外部精度管理の選択フロー図を準用することで、LDTs を技術難度により分類し、第三者認定、外部精度管理、および要員の研修に関する要件を段階的に設定することが可能であると考えられた。特に、一部の簡易なLDTs を除いては、ISO 15189 認定取得、適切なリスクマネジメントに係る研修、統計学的内部精度管理の実施、および代替法も含めた外部精度管理は義務化が妥当であると考えられた。また、IVD とLDTs との品質確認プロセス及び管理体制等の違いに基づき、IVD 製造販売と同等の基準項目として、IVD のクラス分類に基づく各種届出・報告がLDTs においても必要となると考えられた。また、これらの制度が整備されるまでの間、LDTs の信頼性・安全性を確保する上で最低限必要となる要件・基準について、当面の利用の手引きとしてガイダンスにまとめた。

本報告書の内容は、技術の進歩に伴う良質な臨床検査と患者診療の遂行のため、LDTs の臨床実装において、適切な運用基準の具体化と必要な指針の策定に向けて活用されるよう期待される。将来的には、個別の領域におけるLDTs に関する検討や各種体制の整備を通じて、LDTs の性能、品質、及び安全性を担保する上であるべき姿である課題3の成果に示す通り、LDTs の技術難度に応じた設定要件が臨床実装において必要になる。これらの要件の具体例や円滑な制度移行のための移行措置の必要性や具体策については、今後検討されるべきであると考えられた。

研究分担者

松下 一之	千葉大学医学部附属病院・診療教授
田澤 裕光	京都大学医学部・特任教授
宮地 勇人	新渡戸文化短期大学臨床検査学科・教授

A. 研究目的

1. LDTs と IVD の差異

我が国では、日常的な臨床検査の大部分は、体外診断用医薬品（in vitro diagnostics: IVD）として診断薬企業が製造販売する測定試薬を使用して処理および分析されている。我が国で IVD を市場へ業として出荷（製造販売）することは、医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（以下薬機法）で規制されており、市場で使用される前に独立行政法人 医薬品医療機器総合機構（PMDA）によって厳格な評価を受ける必要がある。ただし、難病の診断や新規治療薬の選択判断など特定の目的において、市販の IVD が存在しない、または市販の IVD に仕様あるいはアプローチの追加を必要とする事例が存在する。これらの技術は、研究室で開発され、臨床検査室に移管され、市販の IVD と同じ承認プロセスを経ることなく、臨床検査として日常的に使用される場合がある。これらは、検査室で独自に開発・運用する検査（laboratory-developed tests: LDTs）または自家調製試薬（in-house）検査と呼ばれる。

国際的に LDTs は、ISO 5649: 2024 「LDTs のデザイン、開発、導入、利用におけるコンセプトと仕様」において、単一の検査室または検査室ネットワーク内で設計・開発・製造（または変更）された検査で、患者検体での検査結果は臨床診断の補助や臨床的管理の意思決定に用いられるものと定義されており、本報告書でもこの定義を採用する¹⁾。対象は、一連の薬事承認された試薬・装置で構成されるシステムでないもの、すなわち検査プロセスの一部の試薬または装置が研究用である、あるいは試薬使用目的が適応外（オフラベル：使用検体が血漿と記載されている場合に血清や尿を用いるなど）である場合とし、従前から薬事審査の対象とされていないが、診療報酬において評価されている自家調製試薬（細胞形態観察用の染色液、細菌培養用の培地など）を用いた検体検査については除外する。

欧米諸国では、希少疾患などの事業性確保が困難な領域、あるいは全ゲノム検査等先進的な検査領域等では、診断薬企業が診断薬の開発に取り組むことは困難であり、医療機関等が研究用検査として開発・使用することが主流となっている。このような LDTs を実臨床で使用するためのルールは我が国では定められておらず、薬機法の承認を得ずに使用されることで、その性能、品質、及び安全性を担保する仕組みが十分とは言えない状況にある。

これまで検体検査の精度確保に関して、厚生労働科学研究費補助金による複数の研究が実施されており、その中で LDTs についても検討が行われている。特に、検体検査の精度の確保に係る医療法等の一部改正（2018年12月1日施行）後に必要な環境・整備について行われた2022年度厚生労働科学研究費補助金（地域医療基盤開発推進研究事業）『「遺伝子関連・染色体検査」の精度の確保に係る基準の明確化に関する研究』においては、第三者認定を求める高度な技術4項目の一つとして「システムの一部が研究用試薬・自家調製試薬（LDTs）」を挙げている²⁾。また、2023年度厚生労働科学研究費補助金（地域医療基盤開発推進研究事業）「衛生検査所等の適切な登録基準の確立のための研究」では、衛生検査所等の適切な登録基準の確立において、第三者認定の義務化を遺伝子関連・染色体検査に求める基準とした高度技術について、検体検査全体に適用しうるか衛生検査所を対象とした調査が行われた³⁾。その結果、診療の用に供する LDTs 等高度技術による検体検査全般の実施において、外部精度管理調査の受検、研修（妥当性確認・検証等）は対応が図られている実態が確認された。

2. LDTs が求められる背景

我が国の公的医療制度、特に保険診療において、臨床検査に用いる試薬は原則として、IVD として薬事承認を受ける必要がある。現在、保険診療において、特掲診療料の施設基準に基づき、血液細胞核酸増幅同定検査（造血器腫瘍核酸増幅同定検査）や遺伝学的検査において、薬事承認された IVD が不在状況下で LDTs を用いることが認められている。LDTs の必要背景として、近年、医療技術の進歩の結果、疾患

の分子病態の解明とその臨床的意義の明確化が進み、その検出技術の進歩と臨床展開が著しい。新規治療薬の開発と臨床利用が進み、また高度な技術による検査が研究室に継続的に導入されている。臨床的ニーズにおいても、薬事承認された IVD のない検査に基づく疾患の診断確定、IVD のないバイオマーカーに基づく治療薬の選択や治療効果・副作用予測などに拡大している。

これらを含め、我が国の実臨床においてどのような場面で LDTs が必要とされるかについては、国内の医療機関に対する調査が求められる。

3. LDTs の許容要件

診断や治療方針の決定（治療薬の選択、副作用予測、効果判定）に検体検査が必要とされているにも関わらず、IVD を市場へ業として製造販売することに困難をきたす例が以下のごとく挙げられる。これらの必要性が高い検体検査にアクセスできないことで不利益を被る患者がいることから、LDTs の臨床実装が求められている。

1) 経済的要因：一部の希少疾患・難病の診断のように開発コストに見合う市場規模が想定されない場合等

2) 技術的要因：試薬・機器の物理化学的な特性（発火・揮発性危険性物質の使用において火災又は爆発の危険性を最小限度に抑えることが出来ないなど）から IVD や薬事承認を受けた検査装置の製造が困難な場合等

3) 開発段階的要因：分子標的薬の開発実装のための評価、利用に必要なコンパニオン診断薬がない状況でその治療を必要とする患者が存在する場合等

4) 需給要因：新興感染症の流行において IVD 供給が需要に追いつかず、研究用試薬の利用に依存せざるを得ない場合等

一方、LDTs が臨床的使用を許容される条件として、以下の全てを満たす必要がある。

- ・臨床的に必要性が高い
- ・医学的合理性が高い
- ・IVD が存在しない
- ・適時に IVD としての承認が得られない状況にある（上記の4つの要因など）
- ・検査の品質が保証されている

4. LDTs における精度確保の重要性

IVD においては、生産・管理体制等が規定されているため、IVD を用いることで一定の検査の精度の確保が期待できる。それに対して、LDTs においては、生産・管理体制等の規定による担保がないことから、検査結果の再現性や数値としての確からしさ等を担保するために、LDTs を実施する検査機関において、IVD の検査に加えて、より十分な体制で確認する必要がある。LDTs は患者診療において医学的判断に重要な情報を提供する場合がある一方、高度な技術を用いるものもあり、精度の確保には技術に呼応した困難さがある。特に、高度な技術、新規技術によるコンパニオン診断や難病診断のための検査などは、治療選択など医学的判断を大きく左右するため、IVD クラスⅢに相当する。つまり、不具合が生じた場合を含め、不正確な検査情報が患者の安全性に与えるリスクは高いと考えられるため、LDTs は少なくとも IVD と同程度となるように適切な基準に従って精度を確保する必要があり、LDTs の技術難度によっては、より高度の要件が求められる。

本研究では、これらの LDTs に関する背景に基づき、LDTs の臨床実装における課題について、検体検査の精度の確保に係る医療法等の一部改正のもと実施されてきた厚生労働科学研究、先行して開発・発行されている関連の国際規格を整理した上で、その品質・精度の確保に求められる管理的要件、人的要件、

技術的観点について、現状を踏まえて可能と考える必要な指針の策定につながる提言を行うことを目的とした。

本研究では、以下のような効果が期待される。

・我が国における LDTs の需要、および諸外国における LDTs 使用の枠組みが調査され、その結果をもとにして我が国の公的医療制度の中で、IVD と対比して LDTs の使用が、どのような場合に正当化されるのか、また LDTs を使用する施設にどのような基準が求められるのかが明確になる。

・LDTs の臨床実装において我が国の公的医療制度、特に保険診療に合った枠組みや適用範囲に関する指針が策定され、それに基づき国民がゲノム検査等の先進的医療の恩恵を諸外国同様に享受できる体制が整備される。

・近年海外で次々と導入されているがんや造血器腫瘍に対する新規分子標的薬のコンパニオン診断となるべき体細胞遺伝子検査においては、LDTs の使用の枠組みが整備されることで、国民にいち早く新規開発分子標的薬を提供できるようになる。

B. 研究方法

本研究では、下記の課題について研究代表者のもとで、分担研究者にて分担しつつ、相互に連携して調査を進めた。

1. 我が国の現状における LDTs の需要の調査（担当：松下一之）
2. 諸外国における LDTs 活用のルールとその運用体制についての調査（担当：田澤裕光）
3. LDTs の性能、品質、及び安全性を担保する仕組みのあり方についての検討（担当：宮地勇人）

課題1では、我が国における LDTs の臨床実装の実態と需要の把握を目的として、LDTs を自ら実施する可能性が想定される医療機関に対して、我が国における LDTs の実施の現状、将来的に実施が望まれる LDTs、およびそのために必要となると考えられる種々の要件やその実装の状況などについて、アンケートによる調査を実施した。

具体的には、以下のような大項目に分け、それぞれについて詳細を調査した。

- 1) 現在自施設で診療目的として実施している LDTs
- 2) 今後必要と考える LDTs
- 3) 自施設で LDTs を実施するに当たって必要となる可能性のある検査室の要件についての準備状況

アンケートの対象としては大学病院、がんゲノム医療中核拠点・拠点・連携病院等の大規模病院の臨床検査室以外に、遺伝学的検査を単独で実施している研究室等も含めた。なお、2023 年度厚生労働科学研究において登録衛生検査所に対しては同様のアンケート調査を実施済みであるため、今回の調査対象からは除外した。

課題2では、我が国の臨床の用に供する LDTs の実施基準を検討するにあたり、LDTs の社会実装において先行する諸外国における LDTs に関する制度の整備状況を把握し、実効性のある合理的な基準設計検討に資することを目的に、アメリカ、EU、イギリス、カナダ、オーストラリア、韓国、中国の7か国における実施基準や法令整備について、公式ウェブサイト等を含む文献調査を行った。具体的には、各国について、医療機器・体外診断用医療機器に関する基本法令、LDTs / in-house IVD に関する条文、施行規則、公式ガイダンスおよび主管庁（規制当局、検査認定機関）の公開資料をもとに、次の4項目に整理した。

- ① 法令枠組み・主務官庁
- ② LDTs の基本的な位置づけ
- ③ 実務上の主な要求事項・基準の特徴

④ 最近の動向・政策的ポイント

課題3では、前述の2022年度厚生労働科学研究²⁾および2023年度厚生労働科学研究³⁾の調査研究の結果について、LDTs関連の事項に焦点を当てた整理を行い、また臨床検査の精度確保に係る第三者認定団体（日本適合性認定協会：JAB）や日本臨床検査薬協会に対するインタビューにより、LDTsの品質・精度及び安全性の確保についての課題を抽出した。

具体的には、以下の6項目についてそれぞれ調査した。

- 1) 衛生検査所の適切な登録基準におけるLDTs運用の実態調査に基づく課題整理
- 2) IVDとLDTsとの品質確認プロセス及び管理体制等の違い
- 3) 検体検査の品質・精度の確保に係る医療法等の一部改正を踏まえたLDTsの基準に関する課題整理
- 4) LDTsを実施する臨床検査室の管理的要件の検討
- 5) LDTsを実施する臨床検査室の人的要件の検討
- 6) LDTsの品質、有効性及び安全性を確保する運用基準の検討

研究は、各分担研究者からの調査結果に基づき、杏林大学医学部臨床検査医学教室をホスト会場としたウェブ形式の会議を以下の日程で開催し、分担研究者の総意のもと、班員全委員で意見交換を行いながら、議論を進めた。

第1回：令和7年7月22日(火)18:00-20:30

第2回：令和7年8月19日(火)9:00-11:00

第3回：令和7年10月28日(火)15:30-17:30

第4回：令和7年12月8日(月)17:00-19:00

第5回：令和8年1月20日(火)10:00-12:00

第6回：令和8年2月16日(月)15:00-17:00

第7回：令和8年3月13日(金)12:00-14:00

以上の会議以外にも、個別のミーティングを必要に応じ開催するとともに、メールによる議論を展開した。

（倫理面への配慮）

本研究は、公表された資料の調査、及び要配慮個人情報を含まない内容についてのアンケート調査・インタビューによる調査であり、対象に心身の危険を及ぼさないため、倫理面の配慮を必要とせず、同意の取得も不要であると判断した。

C. 研究結果

<課題1.「我が国の現状におけるLDTsの需要の調査」>

1) LDTsの実施状況

本調査では、大学病院の検査部を中心として、一部のがんセンターや国立病院機構等のLDTsを実施している、または今後する可能性があると考えられる施設から回答を得た。LDTsは大学病院の約3分の2で実施されており、国公立大学病院が私立大学病院より実施率が高かった。大学病院以外では回答を得た大部分の施設で実施されていた。LDTsは主に遺伝子検査部門で実施され、検体検査部門、細菌検査部門など複数部門にまたがる実施が一般的であった。LDTsの実施状況では、造血器腫瘍核酸増幅同定検査および病原体核酸検査が多く、次いで遺伝学的検査、造血器腫瘍表面マーカー検査、固形癌の体細胞遺伝子検査が認められた。LDTsの実施項目数は、2項目以上実施している部門が3分の2以上見られた。

すでに保険収載されている、LDTsによる「3) 悪性腫瘍（固形がん）の体細胞遺伝子検査」、または「4) 造血器腫瘍核酸増幅同定検査」を実施している部門においては、大部分が複数のLDTsを実施していた。IVDのオフラベル利用は主に大学病院で実施され、検体種の拡張を中心とした運用が多く、複数のLDTsと併用される傾向がみられた。

2) 精度管理に関する状況

測定標準作業書に妥当性確認および検証に関する記載がある部門は約半数であり、大学病院とそれ以外で明らかな差は見られなかった。第三者認定取得の有無と妥当性確認および検証の記載状況との間に明確な関連は認められなかった。その他の項目（LDTsの測定条件、測定実施方法、測定に当たっての注意、測定を実施した検体数、異常値（エラー）検体数）についても、記載率は7割程度であった。臨床検査専門医、認定臨床化学・免疫化学精度保証管理検査技師および遺伝子分析科学認定士が関与している場合に一部項目の測定標準手順書への記載率が高い傾向が見られた。

内部精度管理は約3分の2の部門で、外部精度管理（代替法を含む）は約半数の部門で実施されていた。大学病院検査部とそれ以外の部門、第三者認定取得の有無や、臨床検査専門医の関与の有無により、精度管理の実施率に明らかな差異は見られなかった。精度管理に関する研修を実施している施設で内部精度管理の実施率が高かった。

第三者認定取得部門であってもオフラベルの利用に関しては測定標準作業書への記載が不十分であり、内部精度管理・外部精度管理がなされていない部門が多い可能性が示唆された。

3) 人員・施設に関する状況

「検査室」、「遺伝子関連検査部門」の責任者、精度確保に係る保有資格はいずれも、臨床検査専門医、認定臨床化学・免疫化学精度保証管理検査技師、初級遺伝子分析科学認定士が多かった。併せて、臨床検査専門医が責任者を務める部門が半数以上みられた。一方、専任の医師が配置されていないと回答した部門も少数あった。

スタッフへの研修については、COVID-19の核酸増幅検査に関して厚生労働省から出された精度管理マニュアルで必要とされる内容が概ね網羅されている部門が多かったが、基本的知識では「バイオリスク・マネジメント」と「関連法規」、基本的技能では「個人防護具の着脱」に関して実施されていない部門が半数弱みられた。

臨床検査室の第三者認定を取得している部門は約8割であった。NGS(next generation sequencing)を含む方法でLDTsによる遺伝学的検査（生殖細胞系遺伝子）を実施している部門は13部門あり、そのうち11部門がISO 15189の認定を受けていた。LDTsによる体細胞遺伝子検査を実施している部門は4部門あり、すべてISO 15189の認定を受けていた。

以上、課題1において得られた我が国におけるLDTsの現状と、課題2で述べられた諸外国におけるLDTsの運用体制の現状、および課題3で述べられたLDTsの性能・品質・安全性を担保する種々の要件とを比較検証することで、今後我が国においてLDTsを臨床実装するにあたって整備すべき体制に関して示唆が得られるものと考えられる。

<課題2.「諸外国におけるLDTs活用のルールとその運用体制についての調査」>

1) アメリカの現状

FDA(The Food and Drug Administration)は医療機器としてのIVDを規制する権限を持つが、LDTsについては長年 enforcement discretion（裁量的非施行）の枠組みで運用されてきた。制度上は「医療機器（IVD）としての包括規制」よりも「検査室の能力・品質システム」により担保する考え方が強く、FDA

の裁量的非施行の下では、通常、個別の薬事承認審査等を要求しない運用が行われてきた⁴⁾。具体的には、CLIA(Clinical Laboratory Improvement Amendments) 法に基づく臨床検査室の実務要件が中核である。なお、FDA は 2024 年度に LDTs も IVD 承認対象としなければならないとする法令案を起案したが米国内で LDTs を実施する医療機関、民間検査ラボの反対の声を受け CAP(The College of American Pathologists)が FDA 起案法令に対して反対提訴をして、その結果 FDA が高裁敗訴となり CMS (Centers for Medicare & Medicaid Services) の分析的妥当性評価を行う事で LDTs の社会実装が継続される状況が続いている。

2) EU の現状

EU では IVDR (In Vitro Diagnostic Medical Device Regulation : Regulation (EU) 2017/746) が域内の IVD を包括規制する⁵⁾。LDTs に相当するものは“in-house IVD (health institution exemption)”として IVDR の枠組み内で整理され、各加盟国の当局が監督主体となり、EU レベルでは欧州委員会が実施規則や共通仕様等を整備され、Article 5(5) の条件に従った実務要件が課せられている。

EU モデルは、要件が「条件として列挙される」形であり、各医療機関は監査・照会に耐えるエビデンス整備が必須となる。

3) イギリスの現状

英国 (GB : 英・スコットランド・ウェールズ) では、EU IVDR を準用しているものの、独自の UK MDR(The Medical Devices Regulations)法 2002 (SI 2002/618, as amended) が基礎にあり、主管は MHRA(Medicines and Healthcare Products Regulatory Agency)となっている。MHRA はガイダンスで、適用範囲 (同一施設内使用、法的主体の移転不可等)、品質・安全確保の考え方を示している。制度思想としては EU と同様に、販売用 IVD の規制とは別枠で、医療機関内使用の特則として整理されている。

4) カナダの現状

LDTs は歴史的に「検査室が提供するサービス」と整理され、主たる監督は 州・準州 (provincial/territorial) レベルの臨床検査室規制・認定 (ISO 15189 ベースの認定等) で管理される、という二層構造が示されている。実務要件は州・準州の枠組みが中心である。

5) オーストラリアの現状

豪州では LDTs は in-house IVD (自施設で製造し、その結果を報告することで供給する体外診断) として位置づけられる。NPAAC (National Pathology Accreditation Advisory Council) 標準に従ってバリデーション等を行うことが求められ、NATA(National Association of Testing Authorities) 認定と連動して運用される点が制度上の要件である。NPAAC の表現に寄せて主要要件が整理されている。

6) 韓国の現状

LDTs/院内 IVD は、医療機関等が自施設の臨床検査室内のみで使用するために自ら設計・構築した検査システムとして捉えられる。首相令で定める対象検査を実施する場合は、MFDS(Ministry of Food and Drug Safety)の認証が必要となる。また、認証を受けたシステムに含まれる IVD は、臨床検査室内使用に限り「製造/輸入許可等を得たものとみなされる」趣旨が示されており、制度として院内用途に限定した許容を明確化している点が特徴である。

7) 中国の現状

LDTs については同条例の 第 53 条 に「国内で同品種の体外診断試薬が上市されていない場合」の医療機関自製・院内使用を規定する根拠として位置づけられている。前提要件 (制度の入口条件) が比較的明確である。試験通知等で、各医療機関・検査機関 IVD 臨床試験実績、対応診療科目、結果を解釈・使用できる臨床医確保、法令上の資質/能力等が提出要件として掲げられ衛生部の管理下にある。

<課題3.「LDTs の性能、品質、及び安全性を担保する仕組みのあり方についての検討」>

1) 衛生検査所の適切な登録基準における LDTs 運用の実態調査に基づく課題整理

2023 年度厚生労働科学研究の結果に基づき、外部精度管理調査の受検（代替法を含めて）、研修（妥当性確認・検証等）は対応が図られていることが明らかにされた一方、LDTs 等高度技術による検体検査全般の実施において、第三者認定取得の対応が困難な例が多く、その解決には経済的負担、人的・管理的課題への支援が必要とされた。

2) IVD と LDTs との品質確認プロセス及び管理体制等の違い

IVD を製造販売するためには、大きく 3 点について規制当局の審査を受ける必要がある。すなわち、①製造販売業許可のため企業としての責任体制（市場に流通する製品への最終責任、品質保証業務責任、安全管理業務責任を担う能力）の審査、②製品の有効性・安全性等の審査、③製品の生産方法・管理体制の審査である。一方、LDTs には基本要件に基づく管理・規制体制が存在しないため、LDTs の運用に関して、IVD と同等の品質を確保するための制度設計が必要となる。課題 3 では、IVD と LDTs の品質確認プロセス及び管理体制等の違いについて、組織としての責任体制の組織要件と検査試薬・装置要件に分けてまとめた。

3) 検体検査の品質・精度の確保に係る医療法等の一部改正を踏まえた LDTs の基準に関する課題整理

検体検査の品質・精度の確保に係る医療法等の一部改正（2018 年施行）における遺伝子関連・染色体検査における要件に基づき、LDTs を用いた検体検査は、高度技術に分類されることを踏まえて、内部精度管理の実施、適切な研修の実施、外部精度管理調査受検（代替法を含む）について、義務として求めることが妥当であるとした。内部精度管理においては、統計学的内部精度管理（臨床検査技師法による衛生検査所の設置要件）を技術難度に応じて義務として求めた。外部精度管理については、LDTs の多くは新たに開発された特殊検査であり、大規模外部精度管理調査の対象となっていない場合が多いため、クロスチェック、直交法、盲試料の反復検査、認証標準物質、過去に検査した試料等による代替法も許容されるとした。要員の研修では、LDTs における高度リスクを考慮し、研修の内容は、臨床検査に関連するリスクを管理するための枠組みを臨床検査室に提供する国際規格である ISO 22367「臨床検査室—臨床検査室に対するリスクマネジメントの適用」に準拠することが望ましいとした⁶⁾。

4) LDTs を実施する臨床検査室の管理的要件：国際規格に基づく要件

LDTs の品質確認プロセス及び管理体制等の基本要件基準として、ISO 15189「臨床検査室—品質と能力に関する要求事項」に基づく第三者認定を挙げた⁷⁾。一方、ISO 15189 にもリスクマネジメントに関する要求事項が含まれているものの、LDTs における技術難度と影響リスクを考慮し、ISO 22367 の要件が参考となるとした。さらに、LDTs においても IVD と同等のライフサイクル管理を行うために、疾患の診断、予後、モニタリング、予防または治療を目的とした LDTs の品質、安全性、性能および文書化を保証するための要件を定めた ISO 5649 も参考となるとした。なお、日本臨床検査標準協議会が日本規格協会の支援のもと作成し、2025 年度末に発行された JIS Q 15189 は、ISO 15189 による認定取得までの準備期間においても利用可能であり、LDTs の精度確保の体制構築に有用であると考えられた。

5) LDTs を実施する臨床検査室の人的要件

LDTs の品質・精度と安全性の確保において、必要最小限の基礎知識に関する研修とともに、実際のリスクアセスメントに関する系統的な教育プログラムの新たな設置が必要であるとした。そのような組織の例として、NPO 法人日本遺伝子関連検査品質保証・教育機構 Japan Organization for Molecular-GENetic Testing Quality Assurance & Education（略称 J-GENE）が挙げられた。

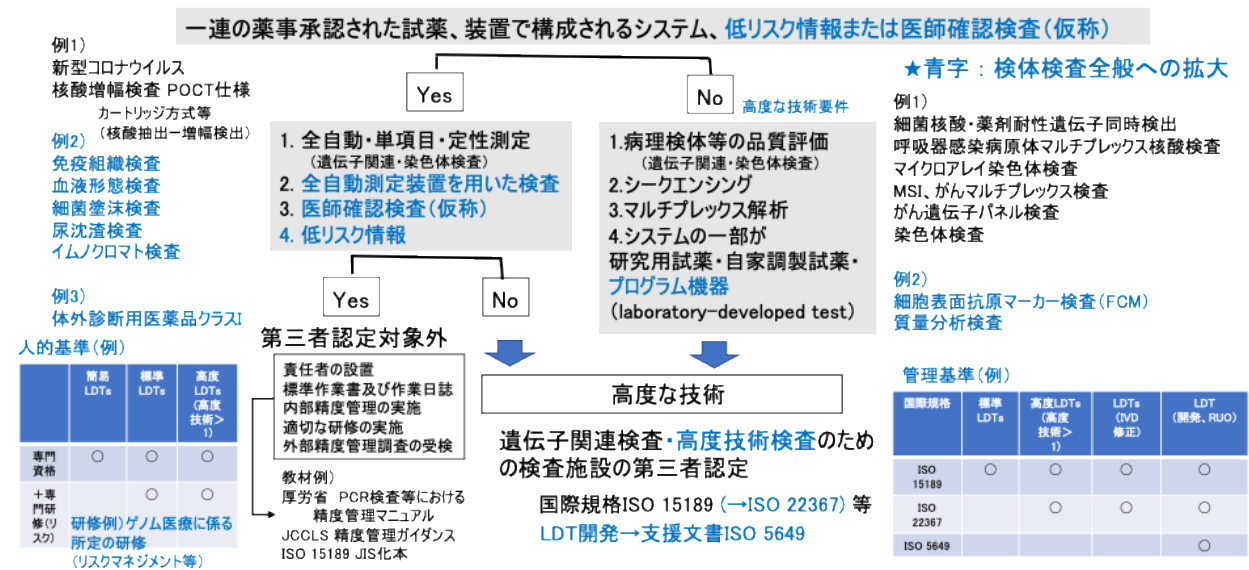
6) LDTs の品質、有効性及び安全性を確保する運用基準

2022 年度厚生労働科学研究の成果において示された、遺伝子関連・染色体検査における第三者認定を求める基準に基づき、LDTs も含む検体検査全体に拡大する基準案の設定を行った。遺伝子関連・染色体検査における基準では、高度技術の指標としての 4 項目：1. 病理検体等の品質評価、2. シークエンシング、3. マルチプレックス解析、4. システムの一部が研究用試薬・自家調製試薬 (LDTs) を挙げている。高度技術の指標としての上記 4 項目は、検体検査全般にて適用可能と考えられ、LDTs の分類に準用する際には、前 3 項目の基準を用いて、これら高度技術を含まないものを「LDTs (標準)」、高度技術を一つ以上含むものを「LDTs (高度)」と分類することを提案した。

一方、遺伝子関連・染色体検査における基準では、第三者認定対象外の基準として、全自動・単項目・定性測定が挙げられていることや、LDTs のうち、血液像やグラム染色等の、医師が目視による検査所見の確認、判定と解釈を行うことで、その検査結果の信頼性が確保される検査 (医師確認検査 (仮称)) や、IVD リスク分類における低リスク情報 Class I に相当する検査等は、患者の安全に与える影響が少ないと考えられることから、1. 全自動・単項目・定性測定 (遺伝子関連・染色体検査)、2. 全自動測定装置を用いた検査、3. 医師確認検査 (仮称)、4. 低リスク情報、等の簡易なものについては、「LDTs (簡易)」として一部の要求事項を努力義務・勸奨として差し支えないものと考えた。

以上の LDTs の分類 (案) に基づき、課題 3 では、LDTs を含む検体検査を実施する臨床検査室の第三者認定の基準フロー (案) を具体例と共に示した (図 1)。第三者認定の認定基準は、検査技術の難度に基づき上記の国際規格 ISO 15189、ISO 22367、ISO 5647 の適用例を示している。これら第三者認定の要求事項へは段階的対応が必要と考えられ、具体的には LDTs (簡易) では JIS Q 15189 の参照、LDTs (標準) では ISO 15189 認定の義務化、LDTs (高度) では ISO 15189 認定の義務化と JIS Q 15189・ISO 22367 参照による自己適合性評価 (自己認証) と公表が妥当であると考えられた。ただし、欧州における IVD/LDTs 規制の実装においては、年単位の移行期間を設けて過渡的措置がとられており、我が国における LDTs の実装においてもこのような移行措置をとることは、現在一部領域ですでに保険診療として行われている LDTs における円滑な制度移行のためにも必要であると考えられた。

図1.技術難度と影響リスクを踏まえた LDTs を含む検体検査を実施する検査室臨床の第三者認定の基準フロー (案)



さらに、LDTsの運用に関して、IVDと同等の品質を確保するための制度設計が必要となる。課題3では、LDTsの信頼性・安全性を確保する上で、IVDのクラス分類に基づく基本要件基準適合性届出、基準適合性届出、施設届出（保健所等）と不具合報告に準じた運用を行い、審査機関は、自己適合性評価（自己認証）、第三者認証、厚労省承認を技術難度によって選択的に運用することが妥当とした。

<「LDTsの臨床実装に向けた検体検査の精度の確保に関するガイダンス」>

現時点では臨床検査室の第三者認定の審査体制、検査技術に関する認証制度、製品の管理運用に関する届出制度、要員の研修に関する教育体制など、いずれも十分に整備されていない状況であり、LDTsを実施する臨床検査室が課題3の報告書で示された前述の様々な要件を全て満たすことは現時点では困難である。そこで、LDTsの臨床導入に関する議論の場において活用されることを想定し、参考資料として「LDTsの臨床実装に向けた検体検査の精度の確保に関するガイダンス」（以下「ガイダンス」）を作成し、環境・体制が整備されるまでの当面の運用としてLDTsを実施する臨床検査室に最低限求められる要件について表で示した⁸⁾。

本ガイダンスの内容の詳細については添付資料に示されているが、要点は以下の通りとなる。

- ・我が国におけるLDTsの定義が国際規格ISO 5649:2024「LDTsのデザイン、開発、導入、利用におけるコンセプトと仕様」に基づき定められた。
- ・LDTsの必要性（IVDが臨床実装できない理由）について、経済的要因、技術的要因、開発段階的要因、需給要因が明確化された。
- ・LDTsが臨床的使用を許容される条件（臨床的有用性が高い、IVDが存在しない、検査の精度が保証されている等）が明確化された。
- ・LDTsとIVDの品質確認プロセス及び管理体制等の違いに基づき、IVDと同等の性能と安全性を担保するための組織要件および検査試薬・機器要件が明確化された。
- ・LDTsを実施する際に満たすべき要件の枠組みとして、①精度の確保に係る責任者の配置②責任者・要員の研修③測定標準作業書の記載内容④内部精度管理の方法（統計学的内部精度管理を含む）⑤外部精度管理調査の受検および⑥第三者認定が、LDTs（簡易）を除いて義務化された。
- ・IVDにおける添付文書に対応するものとして、臨床的意義、測定方法および測定原理、性能、測定結果の判定法、参考文献等について記載した性能文書をLDTs実施部門が作成し、当該診療を行う医療機関のウェブサイトに公開することとした。

課題3の報告書においては、「環境・体制整備の現状を踏まえたLDTsの品質確保に求められる要件（案）」が表で示されており、そこではあるべき姿としてLDTs（標準）およびLDTs（高度）の技術難度に応じて各々の要件が示されている。しかしながら、研修の内容や、リスクマネジメントに関する第三者認証の具体的手法など、検査項目固有の妥当性評価基準が必要であり、ガイダンスの中では、LDTs（標準）およびLDTs（高度）において差異のある部分については、現時点で要件の充足に必要な研修制度や第三者認定の審査体制等は整備されていない。この点を踏まえ、ガイダンスの中では、LDTs（標準）とLDTs（高度）で共通して求められる要件の概略を示すにとどめ、恒久的な運用でなく、環境・体制整備が整うまでの当面の運用案として両者を同一のカテゴリーとした。この点については、ガイダンスの中に注釈として、「LDTsには、高度技術を用いる技術難度の高い検査も含まれる。これらについてはリスクマネジメントや検査試薬・装置要件である製品の有効性・安全性、生産・管理体制の適正性における信頼性の客観的な評価の観点から別途追加の要件が必要となる可能性がある。」旨を記載している。

D. 考察

本研究班では、LDTsの臨床実装に向けて、課題1.「我が国の現状におけるLDTsの需要の調査」、課題2.「諸外国におけるLDTs活用のルールとその運用体制についての調査」、および課題3.「LDTsの性能、品質、及び安全性を担保する仕組みのあり方についての検討」という3つの観点から、調査研究を行った。薬機法をはじめとする各種法令に基づき、その性能が担保されているIVDに比較して、LDTsを包括的に規制する制度が未確立である我が国の現状において、本研究により得られた成果は、今後のLDTsの安全かつ有用な臨床実装に向けた道標の第一歩を示すものとなるものと考えられる。

<課題1.「我が国の現状におけるLDTsの需要の調査」>

課題1において実施された国内医療機関に対するLDTsに関するアンケート調査は、2023年度厚生労働科学研究において衛生検査所を対象に行われたアンケート調査に続き、我が国におけるLDTsの実施状況および今後の需要、さらに実装に必要な要件に関する実態を示すものとして貴重な情報を提供するものである。

我が国においては、LDTsは感染症領域の核酸増幅検査、希少疾患を対象とする遺伝学的検査、造血器腫瘍を含む腫瘍関連遺伝子検査など、核酸増幅技術を基盤とし、臨床の必要性が高く、迅速な診断・治療方針決定が求められる領域において多く実施されていた。感染症領域では、新興感染症のみならず、従来から知られている感染症診断に用いられる検査については、我が国でIVDが販売されておらず、保険外でLDTsが利用される場合が多い実状が明らかとなった。腫瘍関連検査についても、臨床上の需要と現場でのavailabilityとの間にギャップが見られ、コンパニオン診断が使用できないためにドラッグラグ、ドラッグロスが生じ患者に不利益を生じている場合がある。このように、LDTsは単なる「例外的な検査」ではなく、現行制度の下で生じている構造的ギャップを、実務的に補完する役割を担っていることが示唆され、LDTsの導入による患者への貢献が期待される。

すでに保険収載されているLDTsの実施状況との関連の検討では、「悪性腫瘍（固形がん）の体細胞遺伝子検査」、または「造血器腫瘍核酸増幅同定検査」の保険収載LDTsを実施している部門では、他のLDTsを並行して実施している頻度が高い傾向が明らかとなった。これらの部門では、保険収載LDTs実施の経験に基づき、他のLDTsの導入も比較的容易に行われていることが想定される。LDTsは一般的に技術的に高度であり、診断における重要性も高い場合が多いことから、一定の施設要件を満たす部門が集中的に実施することは一つの対応策として考えられる。しかしながらそのような対応が困難な場合には、適切な精度の確保のための組織横断的な管理体制、監査体制、指導體制のもとで実施する柔軟な対応も必要であろう。造血器腫瘍核酸増幅同定検査の実施では、検体検査管理加算Ⅳの施設要件を満たす必要があり、常勤の臨床検査専従医のもと、適正化委員会、精度管理委員会が定期的に開催される等の条件がある。医療法等改正に基づく精度管理要件（標準作業書、内部・外部精度管理、研修）の指導體制が整備されている可能性が高く、方策として、他部門（検査部門以外）のLDTsへの水平展開が期待される。しかしながら、これらの特掲診療料の施設基準（構造要件）は外形的な部分にとどまっているため、精度保証の点で不十分である可能性がある。今後、LDTsを自ら実施する施設の基準は、本研究班で推奨された各種要件を踏まえ、領域ごとの特性も考慮しつつ設定していくことが望ましいと考えられる。

LDTsに関しては、IVDのように検査の精度や安全性を確保するための制度が整備されていないため、検査実施部門における精度確保・安全管理体制の確立が必須となる。本アンケートでは、後述の「LDTsの臨床実装に向けた検体検査の精度の確保に関するガイダンス」において大枠が示されている各種要件を各部門が満たしているかについての情報も一部得られている。LDTsの精度の確保において重要である妥当性確認および検証については、標準測定作業書への記載がなされていない部門が多くみられた。本アンケートの結果から、LDTsに対する具体的な妥当性確認および検証の実施方法に関する教育や研修が必要と

考えられた。

精度管理の実施状況についても、行っていない場合があるという部門が内部精度管理では約3分の1、外部精度管理調査では約半数に認められた。今後の方策として、内部精度管理については、妥当性確認および検証同様に実施方法に関する教育や研修が必要と考えられる。また、このような教育・研修を行う機関や、外部精度管理調査を行う機関を整備することも、併せて必要となると考えられた。

ガイドンスでは、LDTs(簡易)を除き、LDTsを実施する部門では第三者認定を取得することを義務付けている。今回調査を行った大部分の部門では、LDTsの実施の有無にかかわらず、第三者認定を取得していた。これは、今回対象とした部門の特性(多くが大学病院検査部)によるものと考えられる。今回の調査では、認定未取得部門の数が少ないことから確定的なことは言えないものの、第三者認定取得の有無と精度管理の実施や標準測定作業書の記載について、明らかな関連は見られなかった。今後、LDTsを実施する検査室に対する第三者認定による性能評価の実効性を高めるためには、LDTsとして実施されているNGS以外の検体検査(IVDのオフラベル利用も含む)についても、JABにおける審査を可能とすることが提案される。このような審査においては、検査の精度確保について十分な能力を有する臨床検査専門医の関与を要件とすることも一つの方策であろう。

<課題2.「諸外国におけるLDTs活用のルールとその運用体制についての調査」>

課題2の調査研究の結果では、LDTs運用が先行する米国、EU(IVDR圏)、英国、カナダ、オーストラリア、韓国、中国を対象に、法令枠組み・主管官庁、LDTsの制度上の位置づけ、実務上の要求事項、最近の制度動向の4観点から比較調査を行った。国際比較から得られた結果として、各国に共通してLDTsの品質・安全性確保に不可欠とされる要素は以下である。

- a) 品質マネジメントシステム(QMS:ISO 15189を基盤)
- b) 妥当性確認
- c) 内部精度管理および外部精度管理(EQA(external quality assessment)/PT(proficiency test))
- d) 文書化と説明責任
- e) 施設内使用の限定と実効的な監督(査察・認定・認証)

本調査から、日本における合理的なLDTs実施基準として、以下が示唆された。

- ① LDTsを「院内(in-house)検査」として制度上明確に位置づけること
- ② EU IVDRを基本骨格とし、QMS・正当化・文書化を中核要件とすること
- ③ 精度管理、技能試験、人員要件等の具体的実装にはCLIAの考え方を部分的に参照すること
- ④ リスクベースで要求水準を段階化し、過度な品質コストを回避すること
- ⑤ 既存の検査室認定・精度管理制度と接続可能な監督方式を採用すること

本研究開始時点では、①について明示されていなかったが、本研究班の中間報告および成果物であるガイドンスに基づいて、2025年12月26日付けで厚生労働省医政局から「LDTsの臨床実装に係る精度管理の基準等について(通知)」が発出されたことで、我が国においてはじめて公式にLDTsが明確に定義づけられることとなった⁹⁾。一方、②~⑤については、課題1の結果で示した通り、我が国においてLDTsを実装できるだけの十分な体制が整備されていない。例えば、②の文書化に関しては妥当性確認、検証などの重要な項目が測定標準作業書に記載されていない例が多いこと、あるいは③の精度管理については、内部・外部精度管理とも十分に実施されていない実状がある、等である。今後、我が国固有の状況も加味しつつ、国際標準に合致したLDTsの実装がなされるよう、国として体制を構築するとともに、検査実施部門においてはそれに従った検査体制の整備が求められることとなる。

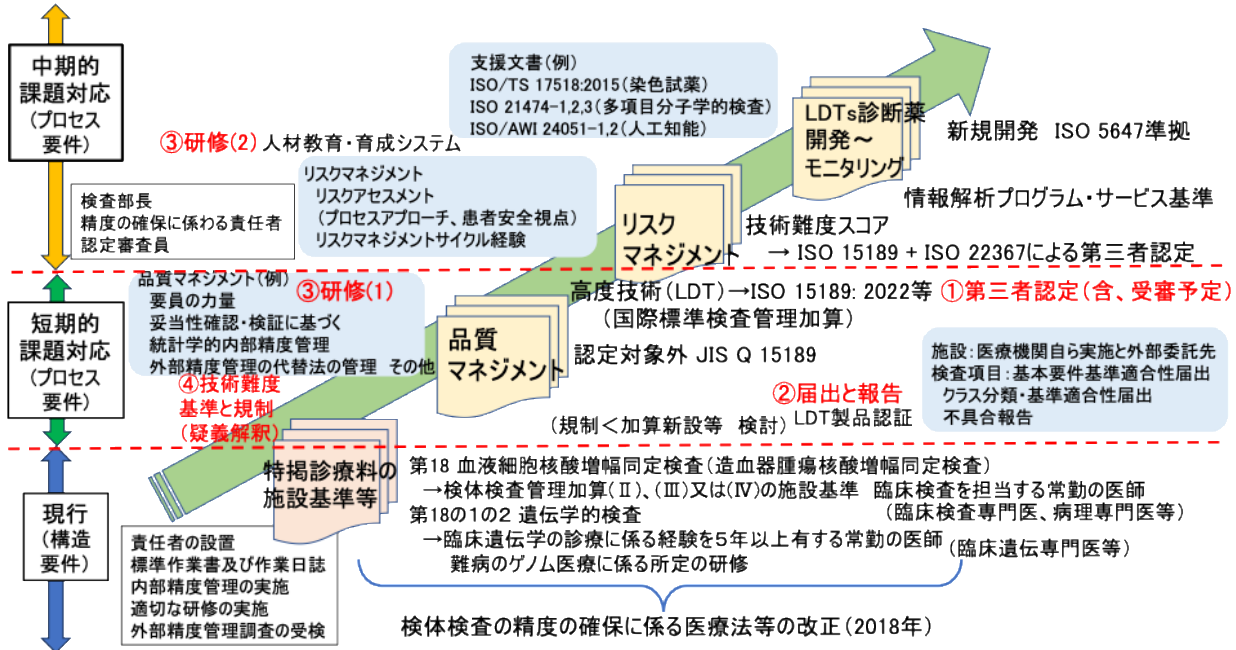
LDTs は国際的に「規制外」から「条件付きで制度化」する方向へ移行している。日本においては、EU 型の制度設計を軸に、CLIA の精度管理思想を実装レベルで取り込むハイブリッド型実施基準が、患者安全性・臨床有用性・現場の持続可能性を最もバランスよく満たす方策であると考えられる。また各国の経済・財政状況と社会保障への負担と給付の観点から適正な品質保証コストを考慮する事も重要で、世界で最も少子高齢化が進む我が国における社会保障費用の現状を踏まえた社会実装の設計も必要と考えられた。

<課題3. 「LDTs の性能、品質、及び安全性を担保する仕組みのあり方についての検討」>

検体検査の品質・精度の確保に係る医療法等の一部改正における基準や特掲診療料の施設基準は、組織、要員、書類、設備など構造要件であり、高度な技術による検査の継続的品質改善には品質マネジメントやリスクマネジメントといったプロセス要件が必要である。上記の研究成果に基づき、課題3の成果として保険診療におけるLDTsの性能、品質及び安全性を担保する基準案の段階的実装案を提示した(図2)。

前述の通り、LDTs(標準)およびLDTs(高度)における第三者認定として、ISO 15189 認定取得またはそれに準ずるものとしてCAP 認定取得を義務とするのが妥当であると考えられる。現在すでにLDTsとして保険診療で実施されている一部検査に関して、現時点で第三者認定を取得していない臨床検査室については、品質マネジメント導入のためJIS Q 15189 参照により対応するとともに、可及的速やかに第三者認定取得に努める必要がある。前述のLDTs(簡易)の場合は、第三者認定の取得は必須ではないが、検体検査の精度の確保に係る医療法等の一部改正における基準の遵守とともに、品質マネジメント導入のためJIS Q 15189 参照が求められる。一方、LDTs(高度)においては、ISO 22367 に基づくリスクマネジメントに関するプロセス要件が必要となるが、現時点においては、ISO 22367 を付加したISO 15189 に基づいた第三者認定の審査体制が整備されていない。従って、審査体制が整うまでの間、過渡的措置として、LDTs(高度)ではJIS Q 15189 とISO 22367 参照による自己認証と公表を行うことが望まれる。課題1の結果に示す通り、我が国でLDTsを自ら実施することが想定される医療機関では大部分がISO 15189 の認定を取得しているものの、遺伝学的検査を実施している研究室などでは認定未取得の部門もある。これらの部門について認定取得を促進するためには、上記のようなスキームを活用するとともに、同一施設内の臨床検査部が認定を取得している場合などは、その体制を水平展開することも一案であろう。

図2. LDTs の性能、品質、及び安全性を担保する基準の段階的実装(案)



製品としての管理体制について、IVD においては薬機法に基づく届出制度等が確立されているのに対し、LDTs においては現時点でそのような体制が整備されていない。これらの制度が確立されるまでの間は、LDTs の信頼性・安全性を確保する上に必要となる妥当性確認、検証等の要件について、検体検査の精度の確保に係る医療法等の一部改正により作成が求められている測定標準作業書等の必要文書に盛り込むことが妥当であると考えられる。LDTs の基本要件適合性（組織としてのリスクマネジメント、検査としての安全性、安定性）についても標準作業書に可能な限り記載することが望ましい。課題 1 の結果に示す通り、現状では妥当性確認、検証等の重要な要件についても測定標準手順書に記載されていない場合が多いことから、LDTs を実施する部門においては後述のガイダンスに従いこれらの文書を整備することが求められる。

また、IVD については薬機法において適用を受ける患者の安全を確保し適正使用を図るため、添付文書に測定性能評価に関する事項を記載することが求められている。LDTs においては添付文書に対応する文書は定義されていないが、LDTs の測定性能・安全性について担保する根拠の一つとして、測定原理および測定方法、性能、測定結果の判定法、臨床的意義、参考文献等について記載された性能文書の公開を義務として求めることが妥当であると考えられる。性能文書は、公にアクセス可能なウェブサイトで公開することが求められる。

＜「LDTs の臨床実装に向けた検体検査の精度の確保に関するガイダンス」＞

本研究、とりわけ課題 3 に関する研究成果の内容は LDTs の臨床導入に関する議論の場において活用されることが想定されるが、そこに定められた各種要件を充足するための環境・体制は現時点で十分整備されていないことから、当面の利用の手引きとして現時点において最低限必要な要件を纏めた「LDTs の臨床実装に向けた検体検査の精度の確保に関するガイダンス」を作成した。これは図 2 における、短期的課題対応（プロセス要件）にあたるものである。

本ガイダンスは、課題 3 の内容を踏まえたものであるが、上記の性格上、そのすべての内容を網羅したものとはなっていない。例えば LDTs が課題 3 の報告書では LDTs（簡易）、LDTs（標準）および LDTs（高度）の 3 段階に分類されているが、ガイダンスでは後二者をまとめて同一のカテゴリーとしている。また、行政への登録や監査等の製造・品質管理の基準と行政の監視については定められておらず、環境・体制整備が整うまでの当面の運用案という位置づけとなっており、本ガイダンスのみを参照した場合には利用者に誤解を招く恐れがある。これらの点を踏まえ、本ガイダンスの位置づけを明確にするため、本ガイダンスと課題 3 の報告書を橋渡しする「LDT の臨床実装に向けた研究」中間報告書が別途作成され、ガイダンスと同時に公表されるとともに、ガイダンスの中で課題 3 の報告書とともに付帯資料として提示された¹⁰⁾。本中間報告書は、課題 3 に関する報告書と併せ、ガイダンス利用時には適宜参照することが求められる。なお、本ガイダンスは 2025 年 12 月 25 日に課題 3 の報告書および中間報告書と共に J-GENE のウェブサイト公表されているため、そちらも同時に参照されたい。

本ガイダンスの公表に伴い、2025 年 12 月 26 日付けで厚生労働省医政局から「LDTs の臨床実装に係る精度管理の基準等について（通知）」が発出されたことで、我が国においてはじめて LDTs の位置づけが公的に明確となった⁹⁾。また、これらの動きを受けて令和 8 年 1 月に開催された中央社会保険医療協議会（中医協）診療報酬基本問題小委員会及び総会において、「令和 8 年度診療報酬改定に向けた医療技術の評価について（案）」が発出された¹¹⁾。その中で「LDTs の評価については、LDTs のうち、以下の①及び②を満たすものについては、令和 8 年度診療報酬改定の次の改定における、医療技術評価分科会の評価の対象とした上で、療養担当規則の趣旨や臨床上の必要性等も含めて検討することとする。

- ① LDTs を実臨床で使用する際に望ましい性能評価（妥当性確認等）や精度管理等の要件」を満たすことが客観的に担保されている施設において実施されていること
- ② 国内診療において一定の使用実績があること」

と、具体的な LDTs の診療報酬上の評価の道筋が示された。ここで「望ましい要件」とは、「本研究班において定められた要件」であることが明記されており、具体的には本ガイダンスの内容がそれにあたるものである。同時に中医協からは「LDTs に対する医療技術評価分科会における対応について（案）」が発出されており、その中ではガイダンスの全文を添付して示しつつ、「LDTs のうち、ガイダンスを満たしていることが客観的に担保されている施設において実施されており、実臨床における一定の使用実績があるものについては、令和 8 年度診療報酬改定の次の改定における、医療技術評価分科会の評価の対象とした上で、臨床上の必要性等も含めて検討することとしてはどうか。」と提案されている¹²⁾。なお、実臨床での使用実績の収集については、「例えば、先進医療の活用が考えられる」と記載されており、まずは先進医療の枠組みを活用しつつ、将来的には他の形での実績収集に基づく保険収載も望まれる。

E. 結論

本研究では我が国において LDTs の利用が求められる領域を明らかにし、海外の状況と比較しつつ、LDTs の臨床実装に必要となる要件の大枠について検討を行った。研究成果は、技術の進歩に伴う良質な臨床検査と患者診療の遂行のため、LDTs の臨床実装において、適切な運用基準の具体化と必要な指針の策定に向けて活用されるよう期待される。課題 1 の成果は、我が国における LDTs 実施の現状とその準備体制を明らかにしたことで、検査の種別や対象の疾患により LDTs の臨床実装の基準を類型ごとに作成する際の重要な情報となる。課題 2 の成果は、海外の事例を参考として、我が国の公的医療制度、特に保険診療に適合した LDTs の枠組みや適用範囲を明らかにするうえで重要な情報となる。課題 3 では、現在の法令や過去の厚生労働科学研究の成果を踏まえ、医療機関自ら LDTs を実施する場合の基準に関する課題が整理され、臨床検査室の管理的要件・人的要件が明らかにされた。これら要件案を踏まえて、保険診療における LDTs の性能、品質及び安全性を担保する基準案の段階的実装案が作成された。さらに現時点での我が国の医療体制に即して最低限必要となる要件がガイダンスとして提示された。

現時点で LDTs が利用されている病理学、遺伝学、造血器腫瘍等の領域においては、これらの要件の設定とそのための体制整備が急務となるため、今後各領域において検査の特性に応じて検討を進めることが期待される。また将来的には、個別の領域における LDTs に関する検討や各種体制の整備を通じて、あるべき姿である課題 3 の報告書の通り、LDTs の技術難度に応じた要件の設定が臨床実装において必要になる。これらの要件の具体例や、円滑な制度移行のための移行措置の必要性や具体策については、今後検討されるべきであると考えられる。

F. 健康危険情報

該当なし

G. 研究発表

該当なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

該当なし

参考文献

1. ISO 5649: 2024 「LDTs のデザイン、開発、導入、利用におけるコンセプトと仕様」
2. 2022 年度厚生労働科学研究費 補助金（地域医療基盤開発推進研究事業）『「遺伝子関連・染色体検査」の精度の確保に係る基準の明確化に関する研究』報告書
3. 2023 年度厚生労働科学研究費 補助金（地域医療基盤開発推進研究事業）「衛生検査所等の適切な登録基準の確立のための研究」報告書
4. CMS CLIA/LDT FAQ https://www.cms.gov/regulations-and-guidance/legislation/clia/downloads/ldt-and-clia_faqs.pdf
5. IVDR consolidated text (Article 5(5)) <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/PDF/?uri=CELEX:02017R0746-20250110>
6. ISO 22367：「臨床検査室－臨床検査室に対するリスクマネジメントの適用」
7. ISO 15189：「臨床検査室－品質と能力に関する要求事項」
8. LDTs の臨床実装に向けた検体検査の精度の確保に関するガイダンス（別紙資料 I－1）
9. LDTs の臨床実装に係る精度管理の基準等について（通知）（2025 年 12 月 26 日厚生労働省医政局発）
10. 「LDT の臨床実装に向けた研究」中間報告書（2025 年 12 月 08 日現在）（別紙資料 I－2）
11. 令和 8 年度診療報酬改定に向けた医療技術の評価について（案）
12. LDTs に対する医療技術評価分科会における対応について（案）