

## 講演 2 難病の遺伝学的検査実績と NGS 検査の精度管理について

小原 収（かずさ DNA 研究所 ゲノム事業推進部 副所長 兼 部長）

臨床研究として長く共同研究を進めていた原発性免疫不全症・自己炎症性疾患の遺伝学的検査が保険収載された平成 28 年をきっかけとして、演者はそれまでの基礎研究の領域から遺伝子解析技術を臨床検査として社会実装する活動に自らの活動の軸足を移した。さらに、改正医療法の施行に伴い、その遺伝子解析を「研究」としてではなく、「業」として希少難病の遺伝学的検査の我が国の受け皿となるために、登録衛生検査所を基礎の研究所内に立ち上げた。

本シンポジウムを主催されている「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」の協力に支えられながら、令和 2 年度には新たに保険収載された遺伝学的検査をできるだけ多く追加実施する体制を登録衛生検査所内に構築し、検査提供している遺伝子検査数を継続的に拡大しながらほぼ 1 年間の実施経験を得た。こうした 3 年以上の遺伝学的検査の実施経験から、検査提供者側の立場から見た難病の遺伝学的検査提供の現実的な課題が明確になってきた。これらの点について、本講演では浮かび上がってきた課題と現時点で取り組んでいる解決策をご紹介します。

もう一つの演者の大きな課題は、次世代シーケンシング (NGS) という新しい技術による検査の精度をどうやって管理するかという問題である。演者はゲノミクスという研究領域の誕生と成長とともに研究者生活を送ってきた世代に当たるが、この問題は今後のゲノム科学を臨床的に活用していくために理解しておくべき非常に本質的な問題を内包している。それは、ゲノミクスという研究アプローチのロジックが、演繹とも帰納とも異なる、仮説形成推理と呼ばれるものである点である。その点も含めて、分析的な視点から NGS による検査の精度をどのように管理していくかについての現状の方向性を考えてみたい。