講演 5　難病遺伝学的検査の精度の確保について

宮地 勇人（東海大学　医学部基盤診療学系臨床検査学　教授）

ゲノム医療を実現するための取組み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（ゲノム医療 TF)」会議での議論を踏まえて、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）の公布に続き、具体的な基準は厚生労働省令（改正省令）による施行規則として公布され、これらは 2018 年 12 月 1 日に施行された。法令改正を受けて、「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」研究班の分担研究では、難病領域における課題として、医療法等改正に対応した診療における検査体制の充実と国際的対応などを目的とした。

難病遺伝学的検査の課題対応として、改正省令に定める基準を満たすとともに、欧米諸国と同等の水準が求められる。そこでは、ゲノム医療 TF での意見取りまとめに述べられたごとく、遺伝子関連検査のための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る。本ガイドラインは、「一般原則」と「ベストプラクティス」から構成される。「ベストプラクティス」は「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。

検査の品質保証システムとして、難病領域では、次世代シークエンシングをはじめ検査室独自開発検査法（Laboratory developed tests: LDT）を適用範囲とした遺伝子関連検査のための ISO 15189 施設認定および審査時の現地実技試験が必要となる。

本シンポジウム講演では、難病遺伝学的検査の精度の確保への取り組みとして、第三者施設認定や外部精度管理など環境・体制整備における課題整理に基づく対応と展開、今後の展望について述べる。