

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
分担研究報告書

研究室における検体検査の精度管理体制の整備に関する研究

研究分担者 足立 香織
鳥取大学 研究推進機構 研究基盤センター・助教

研究要旨

難病領域の検体検査については、対象遺伝子数が膨大であること、疾患あたりの症例数が少ないこと、保険収載されている、あるいは衛生検査所で受託可能な遺伝学的検査に限られることから、多くは研究の一環として実施されてきた。これらの検体検査について、諸外国と同様の水準を満たす品質・精度を確保するために、現状の調査ならびに外注検査化に向けた課題の整理を行うことが必要となる。本年度は研究班ホームページ、シンポジウム、班会議等で意見・コメントを収集し、研究室における検体検査の課題および検討事項を明確化した。

A．研究目的

平成30年12月に改正医療法が施行され、検体検査が実施できる場所は「医療機関内」「医療機関内の委託業者（プランチラボ）」「衛生検査所」の3つであることが改めて確認された。いずれの場所においても、検体検査を実施するには精度の確保が求められる。

一方、難病領域の検体検査については、対象遺伝子数が膨大であること、疾患あたりの症例数が少ないこと、保険収載されている、あるいは衛生検査所で受託可能な遺伝学的検査に限られることから、多くは研究の一環として実施されてきた。これらの検体検査について、諸外国と同様の水準を満たす品質・精度を確保するために、現状の調査ならびに外注検査化に向けた課題の整理を行うことが必要となる。

本年度は、研究班が開設したホームページ（<http://www.kentaikensa.jp/>）の相談窓口に寄せられた問合せおよび相談、シンポジウムで挙げられた質問等から、今後検討すべき課題についての整理を行った。

B．研究方法

1) 研究班ホームページを2018年12月18日に開設し、問い合わせおよび相談をサイト上の問い合わせフォームから受け付けた。

2) 以下のシンポジウムおよび班会議において研究班から情報提供を行い、意見・コメントを収集した。

- ・ 日本遺伝子診療学会 遺伝子診断・検査技術推

進フォーラム 公開シンポジウム 2018「ゲノム医療の社会実装」（2018年12月6日、コンgresクエア日本橋）

- ・ 第4回 AMED研究班A- 班会議（AMED ゲノム創薬基盤推進研究事業、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、研究開発代表者：増井徹先生、2019年1月10日、東京証券会館）
- ・ 平成30年度厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患政策研究事業 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シンポジウム（2019年2月11日、コンgresクエア日本橋）

（倫理面への配慮）

本研究は検体検査の体制整備に関する研究であり、特定の研究対象者に対する研究は実施しない。そのため、ヒトゲノム・遺伝子解析に関する倫理指針、その他関連する倫理指針には該当しない。

C．研究結果

1) 問い合わせフォームへの相談は7件であった。相談内容の要約は以下の通りである。

1. 研究班で行った検査結果を診療のために用いて良いかどうか
2. 研究目的で実施した検査結果を難病の診断あるいは難病指定のために用いて良いかどうか
3. 検査実施場所の制約はあるのか

4. 研究班でしか実施できない検査がある
5. 先進医療の検査はどのように取り扱うべきか
6. 説明文書、同意文書への記載が必要かどうか
7. 出生前診断の取扱い

2) シンポジウム、班会議にて寄せられた意見・コメントの要点は以下の通りである。

1. 稀少疾患の検体検査について、外部精度管理はどうか
2. 保険収載されている遺伝学的検査(76疾患)についても、受けられない検査が出てこないか
3. 検査の受託先が限られる
4. 委託先の無い検査への対応について、海外の状況も調査すべきでは
5. 遺伝学的検査以外の検査(生化学的検査等)の取扱い
6. 検査結果の解釈について(質の担保、報告書の様式等)
7. 自費診療の場合、混合診療に該当しないかどうか
8. 保険診療の保険点数が適切かどうか、検討いただきたい

D. 考察

1) 1.については、診療の用に供することができるのは「医療機関内」「医療機関内の委託業者(ブランチラボ)」「衛生検査所」で実施した検査に限られ、研究室で実施した検体検査については研究の結果であることを明記することが望ましい。報告書への記載に関しては、暫定的な対応として、京都大学・小杉先生より次のような文例が提示されている。「これは研究の結果であり、診療の用に供する検査ではありません。このため、診療の用に供する場合に求められる精度管理が制度的に行われているものではないことに留意の上、適切にお取扱いください。」

1) 3.検査実施場所については、平成30年11月29日付け厚生労働省医政局総務課・地域医療計画課事務連絡「医療機関、衛生検査所等における検体検査に関する疑義解釈資料(Q&A)の送付について)」にも記載されている通り、それが診療の用に供する検体検査であれば「当該病院等の建物の構造の中に含まれていること」が必要となる。

1) 2.4.および2) 2.3.4.5.については、検体検査の委託先が無いために研究班で実施している検査が少なからずあること、検査結果が難病指定にも

関与する場合があることが確認された。研究班から衛生検査所等への検査をどのように移行していくべきか、その橋渡しについてさらなる検討が必要である。

また、指定難病に関しては、研究班シンポジウム(2019年2月11日)において厚生労働省健康局難病対策課 田中課長補佐より、診断のカテゴリー「Probable」により、遺伝子検査を行わなくても申請できる体制を整えている旨の説明があった。難病の遺伝学的検査が保険収載された場合、規定額で検査を受けられるというメリットはあるが、遺伝子診断が確定しなければ難病指定から外れてしまうというデメリットも生じることとなる。難病領域の遺伝学的検査においては、臨床的にはその疾患が強く疑われる、あるいは生化学的検査等で陽性が確認されている場合でも、当該遺伝子のエクソン領域内にはないバリエーションが原因である等、遺伝学的検査で確定できない症例が存在する。保険収載と難病指定の兼ね合いについては、引き続き検討を要すると考えられる。

そのほか、2) 1.外部精度管理、2) 6.結果の解釈・報告書の標準化、2) 7.8.費用負担についてもさらなる検討が必要と考えられた。

E. 結論

研究室で実施する検体検査について、品質・精度の向上が重要であるが、診療の用に供する検体検査との切り分けや衛生検査所等への検査の移行・橋渡しについて、さらなる検討が必要である。また、精度管理のみならず、保険収載と難病指定との兼ね合い、結果の解釈や報告書についても検討が必要である。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし
2. 学会発表
なし

G. 知的財産権の出願・登録状況(予定を含む。)

1. 特許取得
なし
2. 実用新案登録
なし
3. その他
なし