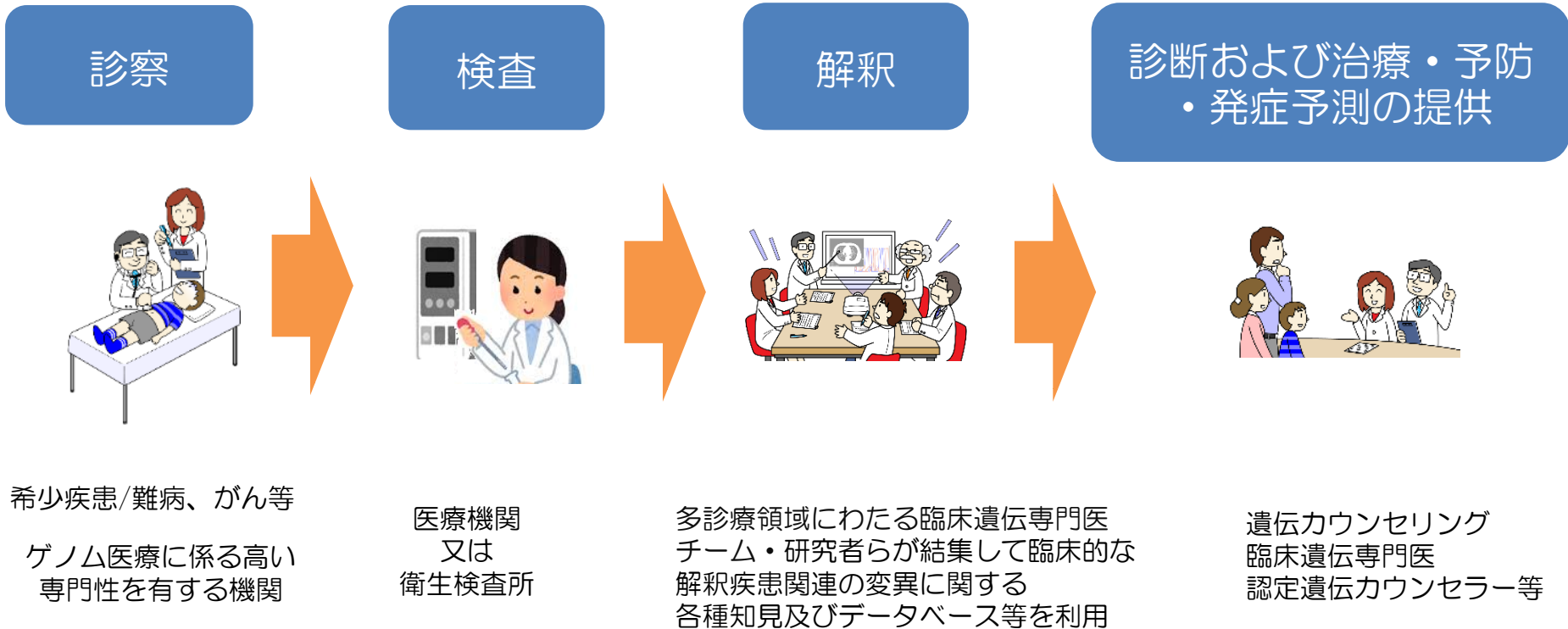


医療における遺伝子関連検査

ゲノム医療実現に向けた診療体制



※ ゲノム医療実現推進協議会中間取りまとめ 別添1 より一部抜粋

ゲノム情報の特性

日本医学会の指摘する

「遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性」

遺伝情報には次のような特性があり、遺伝学的検査およびその結果に基づいてなされる診断を行う際にはこれらの特性を十分考慮する必要がある。

- ・ 生涯変化しないこと
- ・ 血縁者間で一部共有されていること
- ・ 血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できること
- ・ 非発症保因者(将来的に発症する可能性はほとんどないが、遺伝子変異を有しており、その変異を次世代に伝える可能性のある者)の診断ができる場合があること
- ・ 発症する前に将来の発症をほぼ確実に予測することができる場合があること
- ・ 出生前診断に利用できる場合があること
- ・ 不適切に扱われた場合には、被検者および被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること

遺伝子関連検査の種類

①病原体遺伝子検査

外来性の病原体の核酸を検出・解析する検査

②ヒト体細胞遺伝子検査

病変部等に局限し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝情報を明らかにする検査

③ヒト遺伝学的検査

生涯変化せず、次世代に継承される可能性を有する遺伝情報を対象とする検査

(ア) 単一遺伝子疾患及び染色体異常症に関する遺伝学的検査

(イ) 薬物の効果・副作用・代謝に関する遺伝学的検査

(ウ) 網羅的遺伝学的検査

(エ) 疾患の易罹患性リスクに関する遺伝学的検査

(オ) 体質、潜在能力、長寿遺伝子に関する遺伝学的検査

(カ) DNA鑑定(親子鑑定、血縁鑑定、個人鑑定)

平成26年度厚生労働科学研究費補助金厚生労働科学特別研究事業

(研究代表者 高田史男 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座教授) 報告書より抜粋

検討範囲について(イメージ) (案)

ヒト以外

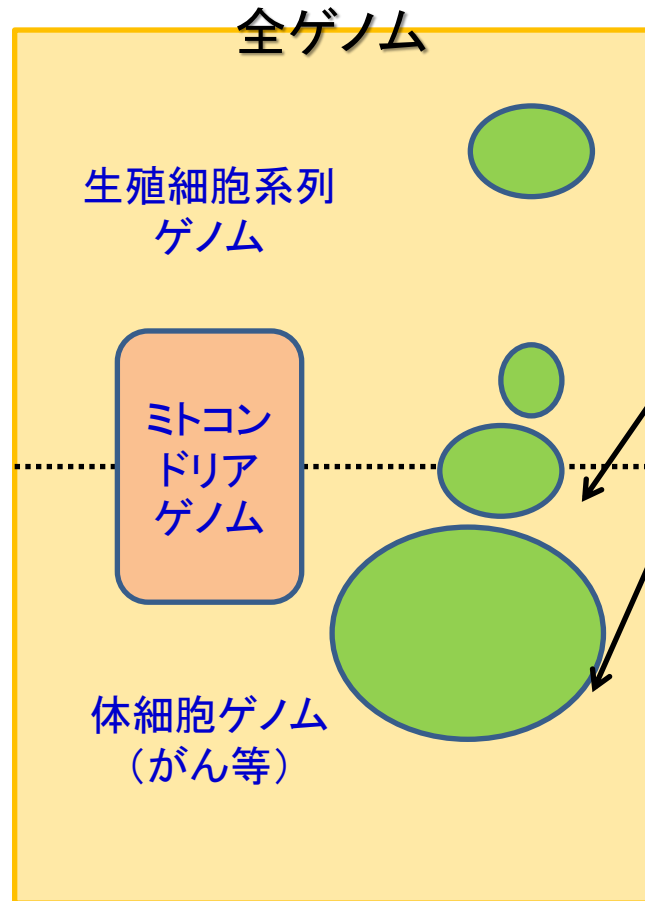
ヒト

ヒト以外の生命体
におけるゲノム情報

ヒトに
一過性に
感染する
微生物

ヒトに
感染・寄生
しない
生命体

ヒトに常在する微生物 (microbiome)
のゲノム情報 (metagenome)



一部のゲノム情報
(Cell-free DNAを含む)

RNA

タンパク質

※ここでいう「ゲノム情報」とは、生殖細胞系列由来DNA等に存在する多型情報・変異情報や、後天的に生じるゲノム変化(がん細胞に生じた体細胞変異)、ゲノム修飾、健康に影響を与え得る微生物群(感染病原体など)のゲノム情報を指す。

また、「ゲノム情報」をはじめとした各種オミクス解析情報も含めて「ゲノム情報等」という。(ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめを参考)

我が国の臨床検査に関する規制等について

	適用法令等	品質・精度管理に関する要件
医療機関	医療法	<p>なし</p> <p>※ ただし、臨床研究中核病院については、ISO等の認定を受けた検査施設であることが要件とされている</p> <p>※ 院内委託(ブランチラボ)の場合には、以下の要件が求められる</p> <ul style="list-style-type: none"> ・管理組織 ・検査機器 ・標準作業書・作業日誌等 ・内部精度管理の実施 ・外部精度管理の受検 ・研修の実施
	<p>診療報酬での評価 (検体検査管理加算の施設基準)</p>	<ul style="list-style-type: none"> ・組織運営体制 ・検査機器 ・内部精度管理の実施 ・外部精度管理の受検 ・適正化に関する委員会設置
衛生検査所	臨床検査技師等に関する法律	<ul style="list-style-type: none"> ・管理組織 ・構造・検査機器 ・標準作業書・作業日誌等 ・内部精度管理の実施 ・外部精度管理の受検 ・研修の実施

遺伝子関連検査の品質・精度の確保についての論点

遺伝子関連検査の品質・精度の確保についての課題

- ・遺伝子関連検査は医療機関、衛生検査所で実施されているが、遺伝子関連検査に特化した基準は定められていない。
- ・米国等においては、遺伝子関連検査を含む検査施設や検査担当者を認証する等の法規制が存在。

論点(案)

- ・遺伝子関連検査の品質・精度を確保する上で、どのような基準・質保証体制が必要か。
- ・各遺伝子関連検査において、求められる基準・質保証体制に違いはあるか。