

遺伝子関連検査における 品質保証の課題と取り組み

東海大学医学部基盤診療学系臨床検査学 教授

宮地 勇人

国内外の遺伝子関連検査の 標準化活動

国内動向

海外
動向

ISO 15189 遺伝子ガイダンス2016

ベストプラクティス解説版2016

ISO/TC212 PWI 90020マルチプレックス 2014

2011検体品質承認文書

2011 遺伝学的検査診断
ガイドライン(医学会)

2010 PGx臨床研究、検査
ガイドライン

2010 ベストプラクティスガイドライン

2009 PGx運用指針

2009 検体品質管理マニュアル

2008 PGx検査保険収載

2006/2007 関連検査マップ

2006 遺伝性疾患保険収載

2004 個人遺伝情報ガイドライン

2003 遺伝学的検査ガイドライン

CAP NGSガイドライン2014

CDC NGSガイドライン2012

TC212 ISO 15189:2012

CLSIガイドライン 2012

CDCガイドライン 2009

ISO/TC212NWIP ISO15189 2008

OECDガイドライン発行
2007

ユネスコ遺伝情報
2003

日本臨床検査標準協議会
JCCLSの活動

ISO 15189検査室 認定の課題と対策

臨床検査室

臨床研究
臨床治験

国際規格

導入規格

プロ
グ
ラ
ム

認定基準

技術
審査員

保険診療、薬事承認

保険診療外

非薬事承認

一般的
臨床検査項目

LDT
(コンパニオン診断
遺伝学的検査、新規技術)
新規バイオマーカー

臨床研究中核病院
国際レベルの臨床研究
医師主導の臨床治験

ISO 15189: 2012←遺伝学的検査

ISO/TR 22869

CLSI GP26

RM300: 2014

認定プログラム
(JCCLS, JAB)

新規格

新ガイド

新プログラム

審査員養成システム

遺伝子関連検査の品質と保険償還(案) (JCCLS)

	製品	検査サービス
品質の確保	品質管理 品質保証	品質マネジメント+技術的要求事項
保険償還における品質確保の指標	測定性能評価(分析的妥当性、臨床的妥当性) 標準物質／コントロールの使用(質保証システム) 測定前プロセス: 検体品質 (「遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル」)	① 質保証システム ② 施設技能試験 ③ 結果の報告の質 ④ 検査施設要員の教育と訓練の基準 (「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン」)
保険償還	個別の項目点数	検体検査管理加算等の施設加算
対象例	簡素、正確な測定 (試薬キット、自動測定: 薬事承認検査法)	複雑、技術・知識、教育トレーニング、解釈・判断(薬事未承認検査法、遺伝学的検査)

医療・ヘルスケアでの遺伝子関連検査 の品質と考え方(JCCLS案)

	検査サービスの品質の情報公開	検査サービスの品質の評価
	測定性能評価(分析的妥当性、臨床的妥当性)、標準物質／コントロールの使用(質保証システム) 測定前プロセス: 検体品質(「遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル」)	品質マネジメント＋技術的要求事項
PGx検査	製品(IVD)	サービス(IVD/LDT)
自由診療	簡素、正確な測定(試薬キット、自動測定: 薬事承認・未承認検査法)、体質診断	単一遺伝子疾患の確定、発症前、保因者、出生前 登録衛生検査所登録 ISO15189/ISO17025等の第三者認定
健診		
DTC		
個人識別		親子鑑定、移植
臨床治験		中央一括測定、国際共同、医師主導

遺伝子関連検査に関する 日本版ベストプラクティス・ガイドラインと体制・環境整備(2016年)

	現状	課題	進行中
①質保証システム	ISO15189:2012→遺伝子臨床研究中核病院の要件	受審は「任意」 医療保険制度での規制はない(28年度～国際標準検査管理加算)	JCCLSガイドライン解説版 導入ガイダンス作成(→プログラム) (JCCLS, JMAC, JAB)
②施設技能試験	CAP外部精度管理調査EQA 登録衛生検査所(CAP認定施設)	我が国で利用可能な項目少ない。 高額な参加費	日本版EQAの検討 日本版GetRMの検討 (JCCLS、遺伝子診療学会、理研、産総研)
③結果の報告の質	JCCLSガイドライン、日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」	国としての制度や要求事項はない。 専門家リクルート	JCCLSガイドライン解説版 資質評価と連動
④検査施設要員の教育と訓練の基準	遺伝子分析科学認定士制度(日本臨床検査同学院・日本臨床検査医学会)、染色体検査:臨床細胞遺伝学認定士制度、認定臨床染色体遺伝子検査師制度	測定者や指導監督者の資質評価は、国としての制度や要求事項ない。	資質評価と連動

遺伝学的検査およびコンパニオン診断の 質確保に基づく評価と提供体制(案)

