

第4回検体検査の精度管理等 に関する検討会	資料4
平成30年1月29日	

遺伝子関連検査・染色体検査の品質・精度 の確保について

遺伝子関連検査・染色体検査の品質・精度の確保について

(厚労科研報告書より一部抜粋)

研究班報告書では、遺伝子関連検査・染色体検査の基準について以下が挙げられている。

【遺伝子関連検査の品質確保のための要件】

遺伝子関連検査・染色体検査における品質・精度を確保するため、すなわち、分子病理学的検査、病原体核酸検査、体細胞遺伝子検査、生殖細胞系列遺伝子検査、染色体検査を実施する場合に追加するものとして、以下が挙げられた。

○責任者の設置

- ・精度管理を含めた責任者を必置とする。
- ・責任者には相応の経験と資質を求める。

注)他の業務との兼任を妨げないことを記載すべきである、その際、検体検査と同様に、医師と医師以外とに分けるべきであるとの意見があった

○内部精度管理の実施

- ・内部精度管理の実施を義務として求める。
- ・統計学的精度管理台帳の作成を求める。

○外部精度管理調査の受検

- ・外部精度管理調査の受検を義務として求める。
- ・外部精度管理台帳の作成を求める。

※外部精度管理調査が存在しないなど、受検できない場合には、代替方法によることとする。

○適切な研修の実施

○検査施設の第三者認定

遺伝子関連検査・染色体検査における品質・精度を確保するために設けるべき具体的な規定について原則として、高い基準と検査施設の第三者認定を要件とした。ただし、個別の遺伝子関連検査の実際の運用では、簡素、正確な測定(試薬キット、自動測定:薬事承認検査法)と複雑、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)に分けて考えることが合理的である。これらを踏まえて、高い基準の適用外の基準を明確化した。

すなわち、検査施設の第三者認定は、以下の条件を全て満たすもののみを行う場合については不要とするとした。

- ・検査検体が病理検体でないこと、
- ・単一の核酸配列を検査の対象としていること(ただし、シーケンシング法を除く。)、
- ・測定及び結果報告が一連の薬事承認された試薬、装置で構成されるシステムで実施されること、である。

遺伝子関連検査・染色体検査の品質・精度の確保について（主な論点）

今回、主にご審議いただきたい点

論点1

責任者の設置

- ① 精度管理の責任者の配置について、検査全体の責任者との兼任は認めるか。
- ② 責任者に求められる相応の経験と資質はどのようなものか。

論点2

内部精度管理の実施、 外部精度管理調査の 受検、 適切な研修の実施

- ① 遺伝子関連検査・染色体検査に係る外部精度管理調査の実施体制は現在どのような状況と理解すべきか。
- ② 外部精度管理調査の体制が十分に整っていないとすれば、どのようにして体制を確保していくべきか。
- ③ 外部精度管理調査を受検する機会が確保できない場合には、代替方法としてどのようなものが考えられるか。
- ④ 精度の確保に向けてどのような枠組み・プロセスで進めていくことが適切か。その際、医療機関の行う遺伝子関連検査・染色体検査についてはどのように扱うべきか。

遺伝子関連検査・染色体検査の品質・精度の確保について（主な論点）

今回、主にご審議いただきたい点

論点3

検査施設の第三者認定

- ① 検査施設の第三者認定については、どのような基準、規格を対象とすべきか。
- ② 第三者認定によって担保すべき水準は何か。また、第三者認定を取得する場合は、遺伝子関連検査の部分だけでよいか。
- ③ 第三者認定の実施体制は現在どのような状況と理解すべきか。体制が十分に整っていないとすれば、どのようにして体制を確保していくべきか。
- ④ 上記を踏まえ、第三者認定取得を取得することを義務とするか、もしくは努力義務とするか。
- ⑤ その場合、第三者認定を取得する必要がある対象となる検査についてどのように考えるか。特に、病理検体とそれ以外の検体の扱いを変えるべきか。

遺伝子関連検査・染色体検査の品質・精度の確保について（論点1）

責任者の設置

研究班報告書概要

【責任者の設置】

- ・精度管理を含めた責任者を必置とする。
- ・責任者には相応の経験と資質を求める。

論点1

- ① 精度管理の責任者の配置について、検査全体の責任者との兼任は認めるか。
- ② 責任者に求められる相応の経験と資質はどのようなものか。

考え方

- ① 検査全体の責任者（医療機関）、精度管理責任者（ブランチラボ、衛生検査所）と、遺伝子関連検査・染色体検査の精度管理の責任者は兼任を認めることとしてはどうか。
- ② 遺伝子検査・染色体検査の責任者は、原則、医師または臨床検査技師（歯科医療機関の場合、歯科医医師または臨床検査技師）としてはどうか。また、業務に関わる専門知識を有するそれ以外の者について、責任者とするについて、どのように考えるか。さらに、専門知識に加え、業務経験を求めることについてどう考えるか。

責任者の設置に係る基準案

- 遺伝子関連検査・染色体検査を行う機関に対して、その精度管理に係る責任者を必置とするが、その他業務の責任者との兼任を認める。
- 遺伝子検査・染色体検査の責任者は、原則、医師または臨床検査技師（歯科医療機関の場合、歯科医医師または臨床検査技師）とする。また、業務に関わる専門知識を有する場合は、それ以外の者であっても責任者とすることができることとする。いずれの場合においても、一定の業務経験を求めることとする。

遺伝子関連検査・染色体検査の品質・精度の確保について（論点2）

内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検、適切な研修の実施

研究班報告書概要

【内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検、適切な研修の実施】

○内部精度管理の実施

- ・内部精度管理の実施を義務として求める。
- ・統計学的精度管理台帳の作成を求める。

○適切な研修の実施

○外部精度管理調査の受検

- ・外部精度管理調査の受検を義務として求める。
- ・外部精度管理台帳の作成を求める。

※外部精度管理調査が存在しないなど、受検できない場合には、代替方法によることとする。

論点2

- ① 遺伝子関連検査・染色体検査に係る外部精度管理調査の実施体制は現在どのような状況と理解すべきか。
- ② 外部精度管理調査の体制が十分に整っていないとすれば、どのようにして体制を確保していくべきか。
- ③ 外部精度管理調査を受検する機会が確保できない場合には、代替方法としてどのようなものが考えられるか。
- ④ 精度の確保に向けてどのような枠組み・プロセスを進めていくことが適切か。その際、医療機関の行う遺伝子関連検査・染色体検査についてはどのように扱うべきか。

遺伝子関連検査・染色体検査の品質・精度の確保について（論点2）

内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検、適切な研修の実施

考え方

- ①② 研究班報告に記載される『外部精度管理調査が存在しない場合』について、遺伝子関連検査・染色体検査に係る外部精度管理調査の手法が確立していない、国内で実施する主体が限られているなど実施体制が整備されていないことが想定される。仮に十分に整っていないとすればどのように体制を確保すべきか。
- ③ 代替方法としては、例えば、外部精度管理調査は実施されていないものの、医療機関、衛生検査所、ブランチラボで行っている場合は、相互に品質・精度について確認することなども考えられるが、その他想定される方法はあるか。
- ④ 精度の確保について、まずは内部精度管理の実施、適切な研修の実施を義務とし、外部精度管理調査の受検については、実施体制の整備を行う必要があるのではないか。
なお、内部精度管理の実施については、医療機関の場合、前回検討会で努力義務として整理されたところ、医療機関の内、遺伝子関連検査・染色体検査に係る内部精度管理の実施についてのみを義務化することでよいか。
(同様の考え方により、適切な研修の実施について、医療機関において遺伝子関連検査・染色体検査を行う場合、遺伝子関連検査・染色体検査に係る適切な研修については、義務とすることとしてはどうか。)



内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検、適切な研修の実施に係る基準案

- 遺伝子関連検査・染色体検査については、内部精度管理の実施、適切な研修の実施を義務とする。
 - ※ 外部精度管理調査の受検については、実施体制が整備された段階で義務とすべき。
 - ※※ 医療機関の場合、遺伝子関連検査・染色体検査について内部精度管理の実施、適切な研修の実施を義務とする。

検査施設の第三者認定

研究班報告書概要

【検査施設の第三者認定】

遺伝子関連検査・染色体検査における品質・精度に係る基準について、原則として、検査施設の第三者認定等高い基準を要件にすべきである。一方、実際の運用において、簡素なもの、測定及び解析までが薬事承認された一連の試薬・装置で実施されるものなどもあり、検査施設の第三者認定等高い基準の適用外の範囲を明確にすべきでもあり、以下の条件を全て満たすもののみを行う場合については不要とすべきである。

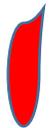
- ① 検査検体が病理検体でないこと、
- ② 単一の核酸配列を検査の対象としていること（ただし、シーケンシング法を除く。）、
- ③ 測定及び結果報告が一連の薬事承認された試薬、装置で構成されるシステムで実施されること、

＜検査施設の第三者認定不要の場合（①～③の全てを満たす場合）＞

①検体について



病理検体



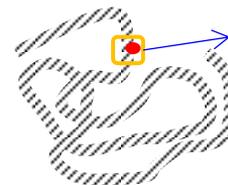
血液検体



粘膜、だ液等その他検体

扱う検体について病理検体を扱わない場合

②検査対象の核酸配列について



単一の核酸配列
(単一の形質の発現に関わる塩基配列)のみを検査対象

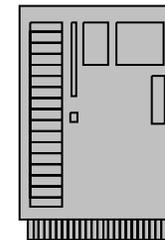


ある領域のすべての核酸配列を検査対象

単一の核酸配列のみを検査対象とする。

ただし、シーケンシング法のように核酸配列全てを解析した後に単一の配列のみを対象とする場合は単一の核酸配列を対象としているものとみなさない。

③測定方法等について



測定～結果報告に用いるシステム（試薬、装置）の品質・精度（※）が、薬事承認で担保されている場合。

※使用方法を含む。

遺伝子関連検査・染色体検査の品質・精度の確保について（論点3）

検査施設の第三者認定

論点3

- ① 検査施設の第三者認定については、どのような基準、規格を対象とすべきか。
- ② 第三者認定によって担保すべき水準は何か。
- ③ 第三者認定の実施体制は現在どのような状況と理解すべきか。体制が十分に整っていないとすれば、どのようにして体制を確保していくべきか。
- ④ 上記を踏まえ、第三者認定取得を取得することを義務もしくは努力義務または勧奨とするか。また、第三者認定を取得する場合は、遺伝子関連検査の部分だけでよいか。
- ⑤ その場合、第三者認定を取得する必要がある対象となる検査についてどのように考えるか。特に、病理検体とそれ以外の検体の扱いを変えるべきか。

考え方

- ① 例えば、診療報酬における『国際標準検査管理加算』では、ISO 15189の認定を以て加算対象としている。その他、米国病理学会（協会）（CAP）の策定する基準が想定される。
- ② 第三者認定によって担保されるべき水準は、検査施設における検査プロセス等と考えられる。
- ③④ ISO 15189の場合、現在遺伝子関連検査に特化した項目はないこと、また認定機関は、現在、日本適合性認定協会のみであり、直近3年間の認定実績としては2015年に10施設、2016年に13施設、2017年に23施設であるが、医療機関、衛生検査所等の数に比して認定に係る実施体制が必ずしも十分とは言えないため、まずは勧奨とすることとしてはどうか。なお、遺伝子関連検査に係る認定のみならず一般的検査項目に係る認定までは、求めないこととしてはどうか。
- ⑤ 厚労科研報告書のとおり、ア) 病理検体でないこと、イ) 単一の核酸配列を検査の対象としていること（ただし、シーケンシング法を除く。）、ウ) 測定及び結果報告が薬事承認された試薬、装置で構成されるシステムで実施されることの3つの条件を満たすのであれば、第三者認定の取得は不要としてはどうか。病理検体とそれ以外の検体を同様に処理できるシステムがある場合、扱いを変えるべきか。
ア) 病理検体を扱う場合、イ) 複数の核酸配列を検査対象にする場合、ウ) 検査に用いるシステム（試薬、装置）の品質・精度（使用方法を含む）が薬事承認により担保されていない場合、のいずれかに該当する遺伝子関連検査・染色体検査を行う場合は、検査施設の第三者認定を取得すると考えて良いか。（病理検体とそれ以外の検体を同様に処理できるシステムがある場合、扱いを変えるべきか。）

検査施設の第三者認定

検査施設の第三者認定に係る基準案

（遺伝子関連検査・染色体検査を行う場合は第三者認定の取得については、まずは取得することを勧奨することとしてはどうか。国内において、認定に係る体制が整備された場合は、例えば、以下の様な基準を策定する。）

以下のいずれかの場合に該当する遺伝子関連検査・染色体検査を行う検査施設は第三者認定を取得することを努力義務とする。

- ① 病理検体を扱う場合（または特段定めない。）
- ② 複数の核酸配列を検査対象にする（解析対象が多岐に及ぶ）場合
- ③ 検査に用いるシステム（試薬、装置）の精度・品質が薬事承認により担保されたものでないものを用いる場合、該当する遺伝子関連検査・染色体検査を行う場合