

## 難病領域の診療における遺伝学的検査の指針

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

2021年3月31日

## 目次

はじめに .....	2
1. 本指針の基本方針 .....	2
2. 診療における遺伝学的検査の実施について .....	3
1) 保険収載されている遺伝学的検査とその実施に関して .....	3
2) 自由診療における遺伝学的検査の実施に関して .....	3
3. 改正医療法等に適合した遺伝学的検査を研究室で提供するには .....	3
1) 研究室を病院の組織の一部として位置づける .....	4
2) 衛生検査所として登録し、臨床検査として実施する .....	4
4. 研究の結果を診療の用に供するための対応について .....	4
1) 研究における遺伝子解析 .....	4
2) 研究結果を被検者に開示する場合の留意点 .....	4
3) 診療の対象とする遺伝子 .....	5
4) 診療の対象とするバリエント .....	5
5) 診療のための確認検査の実施 .....	5
6) 確認検査の結果報告 .....	6
5. 検査の費用負担について .....	6
おわりに .....	6
[注] 欧米と日本の検査の品質・精度確保の体制 .....	7
資料 .....	8
関連するガイドライン等 .....	9
図 .....	11
表 .....	12
本指針策定に関する名簿ならびに利益相反 (COI) の開示 .....	13

## はじめに

近年、世界的にゲノム医療の推進が図られ、難病の原因遺伝子の解明が進み、酵素補充療法や遺伝子治療など画期的な治療法の開発と実用化が進んでいる。日本でも指定難病の遺伝学的検査の保険収載が拡大され、遺伝子治療用医薬品が保険収載されるなど、難病の医療の充実が図られている。さらに、全ゲノム解析等実行計画が進められており、今後すべての難病領域の疾患に対する遺伝子パネル検査等の保険収載が期待される（資料 1）。

従来、希少難病の遺伝学的検査の多くは、大学等の研究室や研究所などで研究の一環として実施されてきたが、2016年にゲノム医療実現推進協議会ならびに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において議論が行われ（資料 2、3）、諸外国と同様の水準を満たす遺伝子関連検査の品質・精度を確保することが必要とされた。この精度確保に対応するために、検体検査の精度管理等に関する検討会が開催された（資料 4）。この検討会のとりまとめに従って、検体検査の品質・精度に係る医療法等が一部改正（改正医療法等）され、2018年12月1日に施行となった（資料 5）。

難病の遺伝学的検査は、検体検査の分類上、遺伝子関連・染色体検査に含まれ、改正医療法等で新たに設けられた基準の品質・精度の確保が求められる。しかし、研究として実施されてきた難病領域の遺伝学的検査は、そのままの体制では新たな基準の品質・精度を確保することが困難であり、ゲノム医療実現推進協議会においても今後の課題として取りあげられた（資料 6）。

そこで、「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」（研究班）（2018年10月～2021年3月）（資料 7）では、係る課題の解決と難病領域の診療の充実を図ることを目的として本指針を策定した。

### 1. 本指針の基本方針

本指針は、欧米の体制〔注〕を参考に診療に用いる遺伝学的検査と研究室で実施される遺伝子解析を明確に分け、診療に用いる遺伝学的検査についての具体的な対応を示すことを基本方針とした（図 1）。

一方、研究として行われる遺伝子解析等は本指針の対象外であり、研究の指針に従って実施する必要がある（資料 8）。前述のように、研究として実施する遺伝子解析と、改正医療法等が対象とする診療に用いる遺伝学的検査とでは、その結果の利用目的、必要とされる検査の品質・精度の確保の要件が異なり、明確に分けて実施すべきである。但

し、研究で得られた結果が、その被検者である患者の診断に結びつき、診療に役立つ場合が少なからずある。この場合には診療にできるだけ役立つように対応することが必要であり、その手順についても本指針に含めた。

なお、DTC (Direct-to-consumer) 遺伝子検査ビジネスなど商業的遺伝子分析で得られた結果については、診療に用いるには科学的根拠に乏しく、本指針の対象としない。

## 2. 診療における遺伝学的検査の実施について

### 1) 保険収載されている遺伝学的検査とその実施に関して

ゲノム医療の推進により、がんや難病領域の遺伝学的検査の保険収載が進められている。難病領域においては、令和2年度診療報酬改定時に、指定難病64項目（エに7項目、オに57項目）が新たに保険収載され、現在D006-4 遺伝学的検査は、140検査項目（111疾患）が保険収載されている。この検査区分はア～オに分かれており、このうちエとオの検査では保険償還するための施設要件が定められており、地方厚生（支）局長への届け出が必要である。また、遺伝学的検査を2回以上実施する場合や、オの項目検査を実施する場合には診療報酬明細書の摘要欄への記載が必要になる。さらにこれらの実施に関しては、遺伝カウンセリング加算の算定が可能となっている。

診療の用に供する検体検査は、改正医療法等に従い医療機関の検査部門や衛生検査所で実施することが求められる。現在、遺伝学的検査の多くは衛生検査所において受託検査として実施されている。本研究班では、遺伝学的検査の具体的な情報が個別に検索可能な情報提供サイトを構築し公開している（資料9）

### 2) 自由診療における遺伝学的検査の実施に関して

保険未収載の遺伝学的検査を自由診療として実施する場合にも、分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性を事前に確認し、必要に応じて倫理的対応を行い、改正医療法等に従って医療機関の検査部門または衛生検査所に委託して検査を実施する。

## 3. 改正医療法等に適合した遺伝学的検査を研究室で提供するには

診療に用いる検体検査を提供できる施設は、医療機関内、医療機関内ブランチラボ、衛生検査所に限られ、病院に属さない研究室や研究所がこれらを実施する場合には、以下1) または2) のいずれかの対応が求められることが医療法に定められている。この対応には行政や自治体への登録申請などの手続きのみならず、検査の精度確保のための人員や予算の確保が必要になる。こうした対応が困難な場合には、医療機関の検査部門

や衛生検査所へ検査の移管を検討することが望ましい。

#### 1) 研究室を病院の組織の一部として位置づける

「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）」（厚生労働省医政局）では、「病院等の業務として実施する場合は、当該研究施設のうち検体検査を行う区域が、都道府県等に申請する当該病院等の建物の構造の中に含まれていること及び当該検体検査について病院等の管理者及び検体検査の精度の確保に係る責任者の権限が及ぶこと等により、病院の組織の一部として位置付けられている必要がある。」と示されている。病院内の研究施設であっても、検体検査を実施する部門として病院組織内の位置づけを行う必要がある。

医療機関での検体検査の実施に関する対応については表に示す（表）。

#### 2) 衛生検査所として登録し、臨床検査として実施する

病院区域から離れた研究室など、1)の対応が困難な場合には、衛生検査所として登録を行い、臨床検査として、検体検査の精度の確保のもとで実施する必要がある。

### 4. 研究の結果を診療の用に供するための対応について

#### 1) 研究における遺伝子解析

研究として実施する遺伝子解析は科学としての新規性や再現性を重視し、診療で行う臨床検査は臨床的有用性、検査手法の普遍性や標準性・汎用性、正確な手順の遂行が重視され、その実施の基盤とする考え方が異なる。本来の趣旨・目的が異なることから、諸外国と同様に研究と診療は明確に区別されるべきである。研究そのものに改正医療法に従った検体検査の精度の確保等の要件を求めることは、研究とは別の労力・資金の負担を課すこととなり、また自由度を狭め、研究を阻害する可能性がある。

#### 2) 研究結果を被検者に開示する場合の留意点

研究の倫理指針では、被検者が希望した場合には原則としてその結果を開示することが定められている（資料8）。被検者には、検査実施前に研究と診療の違いを説明し、結果の開示において、研究として実施された結果であることを説明し理解を求める。研究結果を診療の参考情報として扱うことはできるが、この結果を治療などの診療の用に供する場合には、以下の3)から6)を参考に対応する。

網羅的遺伝子解析研究においては、臨床的意義がある結果の開示の希望の有無を研究参加同意の際に確認することが必要であり、そこで同意を得た場合に病因性が明らかにされたバリエーションのみを対象とする。しかし、それぞれの結果は多岐にわたるため、複

数領域の専門家の合議による検討体制を実施施設で構築しておくことが望ましい。各診療科に加えて、臨床遺伝学や遺伝学的検査の実績がある診療部門（遺伝診療部等）を加えて討議し、疾患関連遺伝子・バリエント情報を適切に解釈して正確に臨床的意義について判定し、遺伝カウンセリングにも対応できることが求められる。また、遺伝子関連検査の精度の確保に係る知識と経験を有する者が加わることが望ましい。この診療体制としては IRUD 診断拠点病院が参考になる。

### 3) 診療の対象とする遺伝子

指定難病、小児慢性特定疾病、さらに研究によって疾患概念が確立した疾患において、病因性が明らかにされた遺伝子を対象とする。既知の疾患においては、ClinGen Gene-Disease Validity で疾患関連性が **Definitive** と **Strong** にクラス分類されている遺伝子が対象となる（資料 10）。新規の疾患において、特定の遺伝子が疾患の原因となることが確定するためには、複数の症例においての十分な検証が必要となる。しかし、その時点で報告症例数が少なく、遺伝子-疾患関連性が不十分と考えられる場合であっても、当該遺伝子に病因性が確認されるバリエント（後述）が見つかった報告が、査読付き学術雑誌に掲載されていること等を前提に、ClinGen Gene Clinical Validity Curation Process SOP（資料 11）の判定基準等を参考とし、当該疾患領域の専門家にも相談して、診療の対象とすべきかどうかの評価を行うことが望ましい。

### 4) 診療の対象とするバリエント

基本的には病因性が確認されるバリエントを対象とする。バリエントの病因性を判断する基準として ACMG/AMP の標準ガイドラインと ClinVar の **Clinical Significance Value** があげられ、基本的に **pathogenic**、**likely pathogenic** と評価されたバリエントを一次候補として検討する（資料 12、13）。これらの他、新規のバリエントの病因性について、すでに機能解析やモデル細胞・モデル動物などを用いた明確な証拠があり、専門家間の検討などで一定のコンセンサスが得られている場合も確認検査（次項）の対象となりうる。

### 5) 診療のための確認検査の実施

確認検査は、当該バリエントの確認を目的とする。網羅的遺伝子解析研究の結果を含め、確認検査においては、改めて診療の中で採血等の検体採取がなされることを基本とし、主治医が所属する医療機関内で行う。検査は当該バリエントの確認が可能な、精度保証された医療機関の検査部門等または衛生検査所において実施する。遺伝学的検査結果が他の血縁者などへ影響することも考慮し、遺伝カウンセリングや関連する診療科と

の連携体制を整えておく。必要に応じて、当該疾患の専門家が所属する他施設とも連携することが望ましい。

難病領域において薬事承認された体外診断用医薬品（IVD）・製造販売届出された医療機器（MD）による遺伝学的検査が現時点で存在しないことから、測定に用いる機種・試薬等は問わない。しかし、DNA シークエンス法等、汎用性が確保され、複数の施設で行われている標準的な検査手法、機器にて行われることを原則とする。

## 6) 確認検査の結果報告

検査実施施設側の報告は、基本的には、当該バリエーションのみに関する情報として「当該バリエーション（遺伝子名、バリエーションを明記）を認める」あるいは、「当該バリエーション（遺伝子名、バリエーションを明記）を認めない」という結果とする。被検者への結果告知は、依頼施設において検討を行い、最終的な診断名や診療の情報を含め主治医が伝える。血縁者に対しては、遺伝診療部等での遺伝カウンセリングで対応する。

## 5. 検査の費用負担について

保険収載済みの D006-4 遺伝学的検査などについては、保険診療として費用を徴収することが可能である。特に、指定難病の申請や、特定の難病に対する遺伝子治療・酵素補充療法などの治療を実施する場合には、保険診療として遺伝学的検査を実施する事が求められる。

しかし、小児慢性特定疾病などの指定難病以外の疾患では、保険収載された遺伝学的検査は非常に少なく、また、リスクがあっても症状のない血縁者に対しては、その遺伝学的検査は保険診療の適応にはならない。これらに対しては、今後さらなる保険収載の拡充が望まれるが、個々の病院で費用規定を策定し、患者・クライアントから自由診療として費用徴収することも一つの選択肢になる。なお、混合診療とならない仕組みで対応する必要がある。

研究結果を診療に用いる際の確認検査は、研究ではなく通常の診療（保険診療または自由診療）の一環として行われ、研究とは別に検査費用を確保することを基本とする。

## おわりに

現在、次世代シーケンサー等を用いた網羅的な遺伝子解析技術によるゲノム医療が世界的に推進されている。わが国の難病領域においても、未診断疾患イニシアチブ（IRUD）、オミックス解析、さらに全ゲノム解析等実行計画等が推進され、既知疾患や

新規疾患の原因遺伝子が次々に解明されている。さらに、次世代シーケンサーによる網羅的シーケンシングのコストが今後も低減していくことが予想され、今後、臨床検査においても全エクソームや全ゲノムシーケンスが基盤技術として導入されていくことが予想される。

難病領域の疾患においては、症状や一般検査などでは鑑別する疾患を特定することが困難な場合が多く、その診断の確定には網羅的な遺伝学的検査が必要になる患者も多い。そのために、諸外国ではすでに臨床検査として実施されている次世代シーケンシングによる包括的な遺伝学的検査を我が国でも開発し、保険収載を進めることが強く望まれる。そして、網羅的な遺伝学的検査を実施する施設として、IRUD 診断拠点病院などを参考に難病エキスパートパネルを備えた難病ゲノム医療拠点病院（仮称）の体制を構築することが必要と考えられる（図2）。なお、二次的所見に関しては、ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言が出されており、その取り扱いは本指針には含めない（資料14）。

最後に、本指針がわが国の難病診療に活用され、患者によりよい医療が提供されることを期待する。

#### **【注】 欧米と日本の検査の品質・精度確保の体制**

米国では、診療に用いる検査の実施において CLIA 法（臨床検査室改善法）による認証制度のもと、米国病理学会（CAP）の認定によって客観的に保証された検査の品質・精度確保が行われている臨床検査室において、多くの遺伝学的検査が診療に用いられている。研究室で実施された研究結果は診療に用いる検査結果として利用することはできず、診療と研究が明確に分けられている。また、英国においても、国際規格 ISO 15189 による遺伝子関連検査のための認定プログラムが実施されており、客観的な検査の品質・精度確保の体制が整っている（資料15）。

これに対し、日本でも臨床検査室の国際規格 ISO 15189（臨床検査室—品質と能力に関する要求事項）に基づく施設認定プログラムが薬事承認取得済の体外診断薬による検体検査項目を対象として運用されてきた。ゲノム医療実現推進のために、諸外国と同様の水準を満たす遺伝子関連検査の品質・精度の確保を求める議論を踏まえて遺伝子関連検査のための ISO 15189 ガイダンス文書の策定に続き（資料16）、遺伝子関連検査を対象とする認定プログラムの運用が2020年から開始された。このような環境体制整備のもと、今後は国レベルで適切な予算措置がなされ、難病の遺伝学的検査においても検査室の第三者認定のもと、客観的な品質・精度の確保が求められてゆくと考えられる。

## 資料

資料 1 難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会

[[https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage\\_07012.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_07012.html)]

資料 2 ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめ. 平成 27 年 7 月

[[https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryuu/genome/pdf/h2707\\_torimatome.pdf](https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryuu/genome/pdf/h2707_torimatome.pdf)]

資料 3 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 ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について (意見とりまとめ)

[<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000140440.pdf>]

資料 4 検体検査の精度管理等に関する検討会とりまとめ. 2018 年 3 月 30 日

[<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10801000-Iseikyoku-Soumuka/0000200534.pdf>] (検体検査の精度管理等に関する検討会  
[[https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-isei\\_487624.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-isei_487624.html)])

資料 5 医療法等の一部を改正する法律の一部の施行に伴う厚生労働省関係省令の整備に関する省令の施行について〔医療法〕(平成 30 年 8 月 10 日付け医政発 0810 第 1 号厚生労働省医政局長通知)

[[https://www.mhlw.go.jp/web/t\\_doc?dataId=00tc3585&dataType=1&pageNo=1](https://www.mhlw.go.jp/web/t_doc?dataId=00tc3585&dataType=1&pageNo=1)]

資料 6 ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめに対する最終報告書. 令和元年 8 月 1 日

[[https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryuu/genome/pdf/r0108\\_torimatome.pdf](https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryuu/genome/pdf/r0108_torimatome.pdf)]

資料 7 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」ホームページ

[<http://www.kentaikensa.jp/>] (2021 年 3 月 28 日現在)

資料 8 文部科学省、厚生労働省、経済産業省. 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針. 令和 3 年 3 月 23 日

[[https://www.meti.go.jp/policy/mono\\_info\\_service/mono/bio/Seimeirinnri/seimei\\_igakukie\\_sisin\\_honbun.pdf](https://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/mono/bio/Seimeirinnri/seimei_igakukie_sisin_honbun.pdf)]

資料 9 遺伝学的検査 検索システム [<http://www.kentaikensa.jp/search/>] (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」ホームページ) (2021年3月28日現在)

資料 10 ClinGen Gene-Disease Validity

[<https://search.clinicalgenome.org/kb/gene-validity?page=1&size=All&order=asc&sort=symbol&search=>] (2021年3月28日現在)

資料 11 ClinGen Gene Clinical Validity Curation Process Standard Operating Procedure

[[https://www.clinicalgenome.org/site/assets/files/5391/gene\\_curation\\_sop\\_pdf-1.pdf](https://www.clinicalgenome.org/site/assets/files/5391/gene_curation_sop_pdf-1.pdf)]

資料 12 Richards S et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genet Med 17:405-24, 2015

資料 13 Clinical significance on ClinVar submitted records (SCV)

[<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/docs/clinsig/>] (2021年3月28日現在)

資料 14 国立研究開発法人日本医療研究開発機構「AMED ゲノム創薬基盤推進研究事業 ゲノム情報研究の医療への実利用を促進する研究 (ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究) 班. ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言—その2 : 次世代シーケンサーを用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査における具体的方針【改訂版】(20191212).

[<https://www.amed.go.jp/content/000056786.pdf>]

資料 15 宮地勇人. 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. 令和元年度厚生労働科学研究費補助金 難治性疾患等政策研究事業「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」令和元年度総括・分担研究報告書 (研究代表者 難波栄二) pp.19-22 令和2年(2020)年5月

資料 16 日本臨床検査標準協議会. 遺伝子関連検査のための ISO15189 ガイダンス文書 (2019年11月)

## 関連するガイドライン等

(遺伝学的検査に関するガイドライン)

資料 17 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.

2011年2月. [<https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>]

(ゲノム医療に関するガイドライン等)

資料 18 日本血液学会. 造血器腫瘍ゲノム検査ガイドライン (2020 年度版)

[<http://www.jshem.or.jp/genomgl/home.html>]

資料 19 臨床検査振興協議会. がん遺伝子パネル検査の品質・精度の確保に関する基本的考え方 (第 2.0 版) (2019 年 5 月 31 日)

[[https://www.jamt.or.jp/data/asset/docs/20190531\\_ver2.0.pdf](https://www.jamt.or.jp/data/asset/docs/20190531_ver2.0.pdf)]

資料 20 日本臨床腫瘍学会、日本癌治療学会、日本癌学会. 次世代シーケンサー等を用いた遺伝子パネル検査に基づくがん診療ガイドライン (2020 年 5 月 15 日 第 2.1 版) [<https://www.jsmo.or.jp/about/doc/20200310.pdf>] (難病領域)

資料 21 日本小児遺伝学会、日本先天異常学会、日本人類遺伝学会. 診療において実施するマイクロアレイ染色体検査ガイダンス (2019 年 3 月 31 日)

[[https://plaza.umin.ac.jp/p-genet/downloads/20200330\\_microarray\\_guidance.pdf](https://plaza.umin.ac.jp/p-genet/downloads/20200330_microarray_guidance.pdf)]

(検体検査の品質・精度の確保に関するガイドライン等)

資料 22 日本臨床検査標準協議会. 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 (承認文書 2012 年 3 月、解説版用 2016 年 3 月)

資料 23 日本臨床検査標準協議会. 遺伝子関連検査検体マニュアル Approved Guideline (承認文書) (2011 年 12 月)

資料 24 日本臨床検査標準協議会. 遺伝子関連検査検体マニュアル (パート 2) 新規測定技術・解析試料の品質管理 (2017 年 10 月)

資料 25 日本衛生検査所協会. 遺伝子関連検査の質保証体制についての見解 (平成 25 年 5 月 23 日策定) [<http://www.jrcla.or.jp/info/info/030401.pdf>]

資料 26 CDC (Centers for Disease Control and Prevention) Page list reviewed: December 28, 2010. The ACCE model's list of targeted questions aimed at a comprehensive review of genetic testing

[[https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/acce/acce\\_proj.htm](https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/acce/acce_proj.htm)] (白岩健、津谷喜一郎訳 2007 : 『ACCE によるモデルクエスションリスト : 遺伝子検査の包括的なレビューのために Ver.1.0』. [<http://pgsi.umin.jp/list.pdf>] 参照)



## 表

### 医療機関での検体検査の実施に関する対応

1. 検査の実施場所
1) 病院の検査部門（医療機関内）
2) 研究施設（病院の組織の一部として位置づけられている）*
2. 構造設備と責任者
1) 構造設備の基準は求めないが、バイオセーフティに配慮 #&
2) 検査全般の精度の確保に係る責任者の配置 #
3) 遺伝子関連・染色体検査に係る精度の確保に係る責任者の配置 &
3. 各種標準作業書、作業日誌、台帳関連
1) 標準作業手順書**：「検査機器保守管理標準作業手順書」、「測定標準作業書」の作成 #&
2) 作業日誌：「検査機器保守管理作業日誌」、「測定作業日誌」の作成 #&
3) 台帳：「試薬管理台帳」、「統計学的精度管理台帳」（内部精度管理台帳）、「外部精度管理台帳」の作成 #&
4. 内部精度管理、外部精度管理調査の受検、適切な研修
1) 内部精度管理の実施 ##&
2) 適切な研修の実施 ##&
3) 外部精度管理調査の受検 ##
4) 外部精度管理調査の受検およびその代替方法 &&
5) 第三者認定（ISO15189 等） &&&

\* 当該研究施設のうち検体検査を行う区域が、都道府県等に申請する当該病院等の建物の構造の中に含まれていること及び当該検体検査について病院等の管理者及び検体検査の精度の確保に係る責任者の権限が及ぶこと等により、病院の組織の一部として位置付けられている必要がある。

\*\* 既存のマニュアル等の活用が可能

# 義務	} 遺伝子関連・染色体検査以外の検査
## 努力義務	
& 義務	} 遺伝子関連・染色体検査
&& 努力義務	
&&& 勧奨	

## 本指針策定に関する名簿ならびに利益相反（COI）の開示

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」

### 研究代表者

難波 栄二 鳥取大学 研究推進機構

### 分担研究者

小原 収 かずさ DNA 研究所 ゲノム事業推進部

堤 正好 一般社団法人 日本衛生検査所協会

宮地 勇人 東海大学 医学部基盤診療学系 臨床検査学

中山 智祥 日本大学 医学部病態病理学系 臨床検査医学分野

古庄 知己 信州大学 学術研究院医学系

(医学部附属病院/遺伝子医療研究センター)

要 匡 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部

原田 直樹 京都大学 iPS 細胞研究所

足立 香織 鳥取大学 研究推進機構

佐藤 万仁 国立成育医療研究センター ゲノム医療研究部

奥山 虎之 国立成育医療研究センター 臨床検査部

後藤 雄一 国立精神・神経医療研究センター メディカル・ゲノムセンター

黒澤 健司 神奈川県立こども医療センター 遺伝科

### 研究協力者

福嶋義光 信州大学 医学部 遺伝医学教室

(医学部附属病院/遺伝子医療研究センター)

涌井 敬子 信州大学 医学部 遺伝医学教室

### 利益相反（COI）の開示

小原 収 寄付講座特任教授（信州大学、クリニカルシークエンス学講座）（株式会社ビー・エム・エル、サーモフィッシャーサイエンティフィック・ライフテクノロジーズジャパン株式会社）

宮地 勇人 顧問報酬（株式会社ビー・エム・エル）、原稿料（株式会社エスアールエル）

古庄 知己 寄付講座責任教員（教授）（信州大学、クリニカルシークエンス学講座）  
（株式会社ビー・エム・エル、サーモフィッシャーサイエンティフィック・  
ライフテクノロジーズジャパン株式会社）

以下の者については申告事項はなし

難波 栄二、堤 正好、中山 智祥、要 匡、原田 直樹、足立 香織、佐藤 万仁、奥  
山 虎之、後藤 雄一、黒澤 健司、福嶋義光、涌井 敬子