

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

研究分担者 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・教授

研究要旨

研究分担者である中山智祥は日本医療検査科学会遺伝子・プロテオミクス技術委員会副委員長であり、同委員会で実施可能な施設同士で外部精度評価（クロスチェック体制）を開始した。また、これとは別に日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野で独自にクロスチェック体制を構築した。各施設の倫理委員会へ研究計画を提出し、承認後、同意書がとれた人からヒトゲノム DNA を抽出し用いた。同じサンプルを各施設に配布し同じヒトゲノム DNA 領域を解析することにした。個人差であるバリエーションについて施設間での Genotype の一致率を割り出し評価した上で外部精度評価を実施したとする証明書を各施設あて発行した。このように学会と大学というそれぞれの組織でクロスチェック体制による外部精度評価を確立した。

A. 研究目的

医療機関の検査室における検体検査の精度管理体制のうち外部精度評価が求められているが、遺伝学的検査についてはあまり整備・提供されているとは言えない。実施したい施設があったとしても、日本にどのような外部精度評価体制が存在し、利用可能なか知られていないと思われる。本研究班員でも現実的に利用可能な体制はないに等しいとする意見があり、新たに体制作りの必要性の声があった。そこで、研究班員が所属する学会の学会員同士で相互確認（クロスチェック）を実施し、永続的に運営できるシステムを構築することを本研究の目的とした。

B. 研究方法

医療機関の検査室における検討等において特に外部精度評価体制の確立を実施する。同じサンプルの遺伝型決定を2施設間で実施し、バリエーションの遺伝型の一致率を算出する。このシステムを永続的に運営するために、ホームページを作成する。

（倫理面への配慮）

日本医療検査科学会遺伝子・プロテオミクス技術委員会での討議と理事会承認

- ・上記委員会委員の所属施設の倫理委員会申請と承認
- ・日本大学医学部倫理委員会での承認を得た

C. 研究結果

研究分担者である中山智祥は日本医療検査科学会遺伝子・プロテオミクス技術委員会副委員長であり、白血病の *BCR-ABL1* 遺伝子の解析において複数の施設間クロスチェック体制構築をしてきた実績がある。今回研究の目標となる難病領域における検体検査は子孫に引き継がれる遺伝学的検査に相当する。そのためいくつかの倫理的問題点を解決しなければならない。日本医療検査科学会遺伝子・プロテオミクス技術委員会で討議した後、同学会理事会へ上申書を提出し承認を待った。その後日本医療検査科学会遺伝子・プロテオミクス技術委員会委員で実施可能な施設同士で進めることにした。各施設

の倫理委員会へ研究計画を提出し、承認後、個人が特定できず研究用として市販されているヒトゲノムDNAを購入し、同じサンプルを各施設に配布し同じヒトゲノムDNA領域を解析した。しかし、これら市販のサンプルは複数人のゲノムDNAが混在していることが判明したので、趣旨に賛同・同意を得たボランティア43名からゲノムDNAを抽出しサンプルとした。個人差であるバリエーションについて施設間での Genotype の一致率を割り出し評価した。外部精度評価を実施したとする証明書を各施設あて発行した。

永続できるシステムとしてホームページを作成し、クロスチェック体制による外部精度評価を募っている (<https://www.med.nihon-u.ac.jp/department/seidogentes/>)。

D. 考察

本研究計画は日本医療検査科学会理事会で承認された。同学会ホームページに (<http://www.jscla.com/archives/6016>) 案内を掲載した。また永続できるシステムとしてホームページを作成し、クロスチェック体制による外部精度評価を募っている (<https://www.med.nihon-u.ac.jp/department/seidogentes/>)。

E. 結論

外部精度評価について施設間においてクロスチェックを永続的に実施する体制を確立した。

F. 研究発表

1. 論文発表

1. 中山智祥：コードの標準化1.3 遺伝子関連検査におけるコードの標準化。医療検査と自動化Vo 1.45 Supple.2; 16-21, 2020.8
2. 中山智祥：IV. より良い遺伝子検査の実現を目指して。4. バイオインフォマティクスと遺伝子関連検査。臨床病理レビュー ゲノム医療、臨床検査への応用。株式会社宇宙堂八木書店/臨床病理刊行会。149-156. 2020.7.31
3. 中山智祥：遺伝情報と遺伝カウンセリング I. 総論、4. 遺伝学的検査実施のポイント。小児内

科。52(8): 1025-1031. 2020

2. 学会発表

1. 難波栄二、足立香織、佐藤万仁、小原收、宮地 勇人、中山智祥、古庄知己、原田直樹、奥山虎之、後藤雄一: P13-2指定難病の検査体制に関するアンケート調査。第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会、Web開催、2020.7.2-7.12 (Web Poster 7.2-7.12)
2. 中山智祥、梅村啓史、土田祥央: がんゲノム医療における臨床検査医師の役割。日本医療検査科学会第52回大会、Web開催、2020.10.1-10.31 (Web Poster 10.1-10.31)
3. 中山智祥、梅村啓史、高橋宏通、吉川真弘: がんゲノム医療における臨床検査医師の役割。第60回日本臨床化学会年次学術集会、Web開催、2020.10.30-11.1 (Web Oral 10.30)
4. 中山智祥、梅村啓史、高橋宏通、吉川真弘: がんゲノム医療におけるチーム医療としての臨床遺伝医師の役割。日本人類遺伝学会第65回大会、Web開催、2020.11.18-12.1 (Web Oral 11.18-12.1)
5. 中山智祥、梅村啓史、高橋宏通、吉川真弘、土田祥央: がんゲノム医療における臨床検査に携わる医師の役割。第67回日本臨床検査医学会学術集会(アイーナ・盛岡市)、現地とWeb配信の両方あり、2020.11.19-11.22 (Web Oral 11.19-11.22)

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