

MM6-A1

「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」
Approved Guideline
(承認文書)

特定非営利活動法人
JCCLS 日本臨床検査標準協議会
JCCLS 遺伝子関連検査標準化専門委員会
(平成24年3月)

目 次

はじめに	3
第1章 「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」策定の背景	5
1. 背景	5
2. 国際的動向	6
3. 我が国の取組み	7
3.1 遺伝子関連検査標準化専門委員会及び作業部会の設置	7
3.2 質保証の必要性	7
3.3 質保証の目的	8
3.4 遺伝子関連検査の現状分析と課題	11
3.5 「遺伝子関連検査に関するベストプラクティス・ガイドライン」の策定と今後の方向性	12
第2章 「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」	12
1 前文	12
2 適用範囲	14
3 「遺伝子関連検査の質保証に関するベストプラクティス・ガイドライン」	16
3.1 遺伝子関連検査のための一般原則	16
3.2 遺伝子関連検査における質保証システム	19
3.3 施設技能試験：検査施設の質のモニタリング	21
3.4 結果の報告の質	22
3.5 検査施設要員の教育と訓練の基準	24
4 用語集	25
第3章 参考資料	27
1 関連法規	27
2 公的指針・ガイドライン等	28
3 学会指針・ガイドライン等	29
4 遺伝子関連検査標準化専門委員会及び作業部会(WG-1委員会)委員名簿	31
5. 脚注補遺	32

はじめに

特定非営利活動法人(NPO)日本臨床検査標準協議会¹(Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards: JCCLS 以下、NPO 法人日本臨床検査標準協議会という)の遺伝子関連検査標準化専門委員会の作業部会(以下 WG-1 委員会)では、この度、「遺伝子関連検査²に関するベストプラクティス・ガイドライン」(以下、「本ガイドライン」という)を策定した。

今日、遺伝子関連検査は感染症を対象とした病原体遺伝子検査や白血病を対象とした体細胞遺伝子検査中心に医療で広く利用されている。また、遺伝子関連検査は、基礎研究から臨床応用または一般利用までの流れが速く、利用拡大が急速であり、臨床の領域のみならず、一般の社会生活に確実に浸透し始めている。

そのような中、本ガイドラインは、遺伝子関連検査を実施する検査施設の質保証の内容と方法について、我が国において初めて、包括的なガイドラインとして策定された。

本ガイドラインの背景として、遺伝情報や検体が国境を越えて活発な商取引の対象とされていることから、各国で実施される検査の精度保証のために必要な方策を示した「OECD³ Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing: 分子遺伝学的検査における質保証に関する OECD ガイドライン⁴」(以下、「OECD ガイドライン」という)が作成され、2007 年 5 月に全 OECD 加盟国により採択、承認された。OECD ガイドラインの内容は、遺伝子関連検査を実施する検査施設の質保証のための原則とベストプラクティスから構成されている。

¹ NPO 法人日本臨床検査標準協議会は、臨床検査医学の標準化に長らく貢献しており、1985 年に米国の NCCLS (National Committee for Clinical Laboratory Standards: 米国臨床検査標準委員会、現在は名称を CLSI (Clinical and Laboratory Standards Institute) に変更) をモデルとして臨床検査医学の標準化を主な事業内容として設立された。また、NPO 法人日本臨床検査標準協議会は主に、特別会員 (官公庁)、正会員 (関連医学学会、協会、団体)、特別助成団体 (日本医師会)、特別維持会員 (企業)、個人会員等から構成されている。
<http://.jccls.org/index.html>

² 遺伝子関連検査の分類・定義 (①病原体遺伝子検査、②ヒト体細胞遺伝子検査、③ヒト遺伝学的検査 (生殖細胞系列遺伝子検査)) については、第 2 章 2 適用範囲の項を参照のこと。

³ OECD: Organization for Economic Co-operation and Development: 経済協力開発機構。先進国間の自由な意見交換・情報交換を通じ、1) 経済成長、2) 貿易自由化、3) 途上国支援 (これを「OECD の三大目的」と称す) に貢献することを目的とする。現在加盟国は以下の 34 か国。

(1) EU 加盟国 (21 か国): イギリス、ドイツ、フランス、イタリア、オランダ、ベルギー、ルクセンブルク、フィンランド、スウェーデン、オーストリア、デンマーク、スペイン、ポルトガル、ギリシャ、アイルランド、チェコ、ハンガリー、ポーランド、スロバキア、スロベニア、エストニア

(2) その他 (13 か国): 日本、アメリカ合衆国、カナダ、メキシコ、オーストラリア、ニュージーランド、スイス、ノルウェー、アイスランド、トルコ、韓国、チリ、イスラエル

⁴ OECD ガイドライン: OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing: 分子遺伝学的検査における質保証に関する OECD ガイドライン。

http://www.oecd.org/document/24/0,3343,en_2649_34537_1885208_1_1_1_1,00.html

<http://.oecd.org/dataoecd/43/6/38839788.pdf>

わが国も OECD 加盟国の一員として同ガイドラインを承認したが、国内の現状としてはこれら精度保障のための環境整備が十分に進んでいるとは言えない。このため、OECD ガイドラインの原則を一律に適用することができない。そこで、OECD ガイドラインの原則を尊重、遵守しつつ、国内事情も考慮した形で遺伝子関連検査を実施する検査施設の質保証の実務に関する、「日本版ベストプラクティス・ガイドライン」として、本ガイドラインを作成するに至った。原則の部分で全体に適用できるものは残し、対応できない場合は原則を尊重しつつ我が国の現状に沿う表現で示した。

OECDガイドラインの適用範囲は、単一遺伝子病、疾患リスク、薬物の治療反応性の予測の遺伝学的検査を対象としている。しかしながら、遺伝子関連検査の全体で精度保証のしくみが必要なこと、検出対象が異なる場合でも、測定者や技術は共通することから、本ガイドラインは、ヒトより採取した検体に対する遺伝子関連検査(病原体遺伝子検査、体細胞遺伝子検査、遺伝学的検査)全てを対象とし、データを被検者個人にフィードバックする場合をその適用範囲とした。また、医療のみならず医療の枠組みを超えた範囲(ヘルスケア)で提供されるものも対象とした。さらに、データを被検者個人に直接フィードバックしない場合であっても、分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性を検証するための研究等、臨床応用を視野に据えた研究においては、本ガイドラインの考え方に配慮が必要とした。

本ガイドラインの構成は、第1章では、「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン策定の背景」(質保証に関する国内外の動向、課題、方向性)、第2章では「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」、適用範囲、一般原則(法的・倫理的側面、科学的・技術的側面等)、質保証システム(施設認定等)、施設技能試験、結果報告、要員の教育と訓練)について記載した。各項目の記載の多くは、基本的に①病原体遺伝子検査、②体細胞遺伝子検査、③遺伝学的検査、すべてが同様に該当する表現となっている。ただし、項目によっては、カテゴリーによって該当しない記述がある。このため、③遺伝学的検査に特有である場合、あるいは、③遺伝学的検査が主体で、場合によって、①病原体遺伝子検査、②体細胞遺伝子検査も想定される、等の注釈を付した。

本ガイドラインの利用者は、病院検査室、登録衛生検査所や遺伝情報取扱い事業者等の検査機関の指導監督者や測定実施者が対象となる。さらに、医療やヘルスケアでの実用化を目的とした検査の開発、検査試薬等の製造、臨床治験等研究として遺伝子解析を実施している施設においても、本ガイドラインの趣旨を十分認識し、遵守することを要望したい。

本ガイドラインの普及において、関連する学会や団体・組織(日本衛生検査所協会、個人遺伝情報取扱協議会、日本適合性認定協会、厚生労働省、経済産業省等)の役割は大きい。本ガイドラインに基づき、関連学会、関連団体・組織、民間企業が連携することが重要であり、NPO法人日本臨床検査標準協議会を中心として、我が国の遺伝子関連検査における精度保証のシステム整備が進むことが期待される。

本ガイドラインは、その活用と遵守により、各検査機関、研究機関とその測定者における精度保証、さらには遺伝子関連検査に基づく良質な医療またはヘルスケアの推進に寄与することが期待される。まずは、多くの機関にて御使用いただき、記述不足等指摘事項があれば当協議会宛にご連絡いただきたい。