

平成27年度遺伝子関連検査標準化専門委員会報告

Report from the Technical Committee on Standardization for Gene-based Testing in 2015

宮地 勇人 (JCCLS 遺伝子関連検査標準化専門委員会委員長, 東海大学医学部基盤診療学系臨床検査学教授)

Hayato Miyachi, MD, PhD (Chairperson of the Technical Committee on Standardization for Gene-based Testing, Professor of Laboratory Medicine, Tokai University School of Medicine)

(1) 専門委員会の活動

遺伝子関連検査標準化専門委員会は、以下の機能を目的に設置され活動中である。

- ① 国際情報、国内動向の情報収集と集約
- ② 諸課題の抽出と検討
- ③ 国内各方面の意見調整と国際的な事項への対応

本委員会の活動は、遺伝子関連検査が一定の精度保証システムの下で分析的妥当性あるデータが早急に蓄積される体制の構築を目指すことが、臨床的妥当性、臨床的有用性の確立のために重要な課題との認識を共有した上で、そのための取り組みを強化している。

本委員会は遺伝子関連検査標準化専門委員会とその下に設置された二つの作業部会 (WG-1、WG-2) から構成される。

専門委員会会議開催と主な議題

第1回 平成27年10月15日(木) 15:00-17:00

(於 日本臨床検査標準協議会 会議室)

議事

- 1) WG-1 報告

- ① 「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」の運用について

- ② 「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」の解説編の作成について

2) WG-2 報告

- ① 「遺伝子関連検査の検体品質管理マニュアル」承認文書の追加記述項目について

- ② マルチプレックス核酸検査の一般要求事項と定義:核酸品質の評価方法に関する ISO/TC212 (臨床検査と体外診断用検査システム) 提案文書作成について

3) 国内動向

- ① DTC の動向について

- ② 指定難病における遺伝学的検査の課題について

- ③ ゲノム医療の推進について

- ④ 保険診療上の課題と対応について

4) 国際動向

- ① ISO/TC212 の動向について

- ② ISO/TC272 (法科学) の進捗状況について

第2回 平成28年2月22日(月) 13:00-15:00

(於 日本臨床検査標準協議会 会議室)
議事

1) WG-1 報告

①「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」の運用について

②「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」の解説編発行について

③PGx 運用指針の改定について

2) WG-2 報告

①マルチプレックス核酸検査の一般要求事項と定義:核酸品質の評価方法に関するISO/TC212 提案の規格文案作成について

②ISO/TC212 提案文書「臨床検査室 - ISO 15189:2012 の技術要求事項の明確化に関するガイダンス」について

3) 国内動向

① ゲノム医療の推進について

② 指定難病における遺伝学的検査について

③ 保険診療上の課題と対応について

4) 国際動向

①ISO/TC212の動向について

②ISO/TC272 (法科学) の進捗状況

(2) WG-1 作業部会の活動

遺伝学的検査サービスの提供が国際的な商取引の対象となり拡大していることに鑑み、作成・発行(2007年)された経済協力開発機構Organization for Economic Cooperation and Development: OECDからの「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」(OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing)(OECDガイドライン)に呼応して、WG-1では

我が国の現状を踏まえて、「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」の作成作業を進め、公表した(2010年)。我が国では、これらガイドラインでベストプラクティスの重要項目としている質保証(施設認定)システム、施設技能試験、結果の報告の質、検査施設要員の教育と訓練の基準の4点について、それぞれに、学術団体等の活動による個別の関連した取り組みがあり、それを利用する環境が整備され始めた。しかしながら、広く利用される状況にない。

WG-1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」の要件に関する取り組み状況を調査し、その普及に向けて検討した結果、本ガイドラインに基づく検査実施において、我が国の取り組みの現状を解説し、具体的に可能な方法を説明する解説書を作成する必要があるとの認識のもと、WG-2とともに、その作業を進めてきた。

27年度は、前年度に引き続き、解説「遺伝子関連検査の日本版ベストプラクティス・ガイドラインに基づく検査実施に向けて」の目次立てに基づき、各目次の文書作成、編集の作業を行った。

会議開催と主な議題

(於 日本臨床検査標準協議会 会議室)
第1回 平成27年10月15日(木) 13:00-15:00

1) 医療、ヘルスケアにおける遺伝学的検査の利用上の問題点について

①DTCの課題と取り組み

② 指定難病における遺伝学的検査の課題と取り組み

- ③ゲノム医療の推進について
- 2) 「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」の運用について
- ① 解説編の作成について
- ② 「検査機関の精度保証システム」の普及
- ③ 保険診療報酬上の課題について

第2回 平成28年2月22日(月) 13:00- 15:00

1) 医療、ヘルスケアにおける遺伝学的検査の課題と対応について

- ①保険診療報酬上の課題について
- ② 指定難病における遺伝学的検査の課題と取組み
- ③ ゲノム医療の推進について

2) 「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」の発行について

- ① 解説編の作成について
- ② 「検査機関の精度保証システム」の普及について
- 3) PGx 検査の運用指針の改定について

(3) WG-2 作業部会の活動

WG-2 では、検体品質の確保が測定結果の質の確保に重要であるとの認識のもと、遺伝子関連検査における検体の取り扱いに関する情報を取りまとめ、「遺伝子関連検査における検体品質管理マニュアル」(以下マニュアルという)(承認文書)を2011年12月公表した。近年の遺伝子解析技術の進歩により、研究から臨床応用への展開が加速し、遺伝子関連検査サービスが利用拡大している。新しい技術分野と応用領域として、血中循環腫瘍細胞、血中遊離核酸、血中胎児由来DNAの検出、マイクロRNA、マイクロアレイ法、遺伝子発現プロファイリング解析、

アレイ CGH 法、全ゲノムシーケンシングなどがある。このような背景を鑑み、27年度は、前年度に続き、本マニュアルに追加すべき選定項目について、それら検体の取り扱いに関して、「推奨される運用方法」および各種検体の①不適切な性状、②原因、③対処方法、④回避方法を具体的に示すとともに、遺伝子関連検査の対象となる各種検体の採取時の要件を明確化する規格文書の作成作業を行った。また、前述のごとく、WG-1 と連携して、遺伝子関連検査ベストプラクティス・ガイドラインの解説編の文書作成、編集作業を続けた。

会議開催と主な議題

第1回 平成27年5月22日(金)14:00- 16:20
(於 サクラファインテックジャパン株式会社社会議室)

- 1) 検体品質管理マニュアルの構成の修正と追加記述について
- 4) 遺伝子関連検査ベストプラクティス・ガイドラインの解説編の作成について
- 3) 多項目/多変量測定系の核酸品質に関する ISO/TC212 の規格文案作成進捗状況について

第2回 平成27年7月23日(木)12:00-14:30
(於 サクラファインテックジャパン株式会社社会議室)

- 1) 検体品質管理マニュアル承認文書の追加記述について
- 2) 遺伝子関連検査ベストプラクティス・ガイドラインの解説編の作成について
- 3) マルチプレックス測定系の核酸品質に関する ISO/TC212 の規格文案作成の進捗状況について

第3回 平成27年9月30日(水)14:00-16:00

(於 サラファインテックジャパン株式会社社会議室)

- 1) 遺伝子関連検査ベストプラクティス・ガイドラインの解説編の追加記述と修正について
- 2) 遺伝子関連検査ベストプラクティス・ガイドラインの改定について
- 3) マルチプレックス測定系の核酸品質に関する ISO/TC212 の規格文案作成の進捗状況について
- 4) ISO/TC212 WG4 出席報告 (ベルリン会議) (8月) 報告

第4回 平成27年12月10日(木)14:00-16:00

(於 サラファインテックジャパン株式会社社会議室)

- 1) 遺伝子関連検査ベストプラクティス・ガイドラインの解説編の出版について
- 2) 検体品質管理マニュアル承認文書の追加記述について
- 3) ファーマコゲノミクス検査の運用指針の改定について
- 4) ISO/TC212 へール総会 (11月) 報告

第5回 平成28年1月22日(金)12:30-14:30

(於 サラファインテックジャパン株式会社社会議室)

- 1) 遺伝子関連検査ベストプラクティス・ガイドラインの解説編の出版作業について
- 2) 検体品質管理マニュアル承認文書の追加記述について
- 3) ファーマコゲノミクス検査の運用指針の改定について
- 4) 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報告
- 5) ISO/TC272 リヨン総会 (12月) 報告

まとめ

2015年11月にゲノム(遺伝子)医療を関係府省が連携して推進することを目的とした「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(TF)」が設置された(厚労省に事務局)。そのミッションは、遺伝学的検査の品質の確保、遺伝カウンセリング体制の整備などである。このTFでは遺伝子関連検査の品質・精度を確保するため、遺伝子関連検査に特化した日本版ベストプラクティス・ガイドラインに基づき今後の具体的な方策等を検討・策定していくこととなった。したがって、「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」に基づく検査実施に向けて、我が国の取組みの現状を解説し、具体的に可能な方法を説明する解説版の発行は、ゲノム医療を推進する上できわめて重要な参考資料として活用されることが期待される。

(4) 委託事業の報告

平成27年度戦略的国際標準化加速事業：政府戦略分野に係る国際標準化活動(テーマ名：パネル血清及び測定前プロセス等に関する国際標準化)委託事業

概要：

本委託事業は上記「パネル血清及び測定前プロセス等に関する国際標準化」事業研究の目的である測定前プロセスにおける国際標準化のため、多項目解析に使われるDNAやRNAなど核酸の品質の定義や、核酸品質の評価方法の標準化を中心とする国際標準化の予備業務項目(以下PWI)提案(2013年11月シンガポール開催ISO/TC212専門委員会の総会承認)について国際規格化を目指して作業を行った。すなわち、世界に普及

しつ々あるマルチプレックス分子学的解析の測定性能を左右する生体試料からの抽出核酸の品質に関する国際的な要求事項が必要であるとの認識のもと、「*In vitro* diagnostic medical devices - General requirements and definitions of quality evaluation of nucleic acid for multiplex molecular test 体外診断用医薬品・医療機器—マルチプレックス分子学的解析用の核酸の品質評価—一般的要求事項と定義」の文書案を作成した。その規格文書案の具体的な内容について、2014年11月トロント開催のISO/TC 212 総会時のWG4(微生物検査と分子診断)にて議論の上でコンセンサス形成を図った。総会にて、WG4会議での承認を前提として、新規作業項目提案(NWIP)することが決議された。新規作業項目提案の回付に必要な文書Form 4の整備を進め、WG4において、日本提案の文書名は、「*In vitro* diagnostic medical devices -General requirements and terminology for multiplex molecular analysis 体外診断用医薬品・医療機器—一般的要求事項と定義」とタイトルとスコープの修正を行った。WG4会議の承認のもと、2015年11月ヘル総会にて、新規作業項目提案への回付が決議された。2016年2月に文書概要が回付されてコメント募集ならびに投票(締切5月27日)を実施中である。