遺伝子関連検査の品質保証

外部精度管理調査を提供するNPO法人設立

教育研修で継続的な質改善へ

特定非営利活動法人「日本遺伝子関連検査品質保証・教育機構」（略称＝J-GENE、理事長＝宮地勇人氏〈新渡戸文化短期大学〉）がこのほど設立された。「遺伝子関連検査の外部精度管理調査の提供」と「遺伝子関連検査の実務者や管理者（第三者認定審査員の候補）の教育・育成」を事業の柱と位置付けており、これらを通じて遺伝子関連検査の品質を保証し、がんゲノム医療や難病診療対策、パンデミック対策の推進などに貢献することを目指す。

外部精度管理は努力義務に

遺伝子関連検査は解析技術や検査工程がその他の検査と異なる部分が多く、検査の品質をどのように保証するのかが課題となっていた。

こうした中、政府の「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」が2016年10月、遺伝子関連検査の品質・精度確保のために、遺伝子関連検査に特化した日本版ベストプラクティス・ガイドラインなど諸外国と同等の水準が必要と指摘。法令改正も視野に入れた具体的な方策を検討する必要性を提言した。これを受けて、2017年6月の通常国会で医療法の一部改正法が成立。2018年12月に施行された。

この法令改正において、わが国の環境・体制整備の状況を踏まえ、外部精度管理調査の受検は「努力義務」と位置付けられた。また、ISO 15189など検査実施施設を対象にした第三者認定については、「必要な体制整備に努めることが望ましい」（勧奨）とされた。

パンデミック対策に課題

一方、新型コロナウイルス感染症（COVID-19）の世界的な流行が発生。2020年からは国内でも感染者が増加し、PCRなど核酸増幅検査のニーズが急増した。当初は研究用試薬（薬事未承認）を用いた検査実施が可能な第三者認定取得施設や核酸増幅検査装置を導入している施設が限られていたため、検査ニーズに実施件数が追い付かない「目詰まり」が発生し、パンデミック対策の脆弱さが浮き彫りになった。新たな病原体に迅速に対応するには、薬事未承認の機器・試薬の精度保証や評価の仕組みを整備しておく必要性も指摘された。

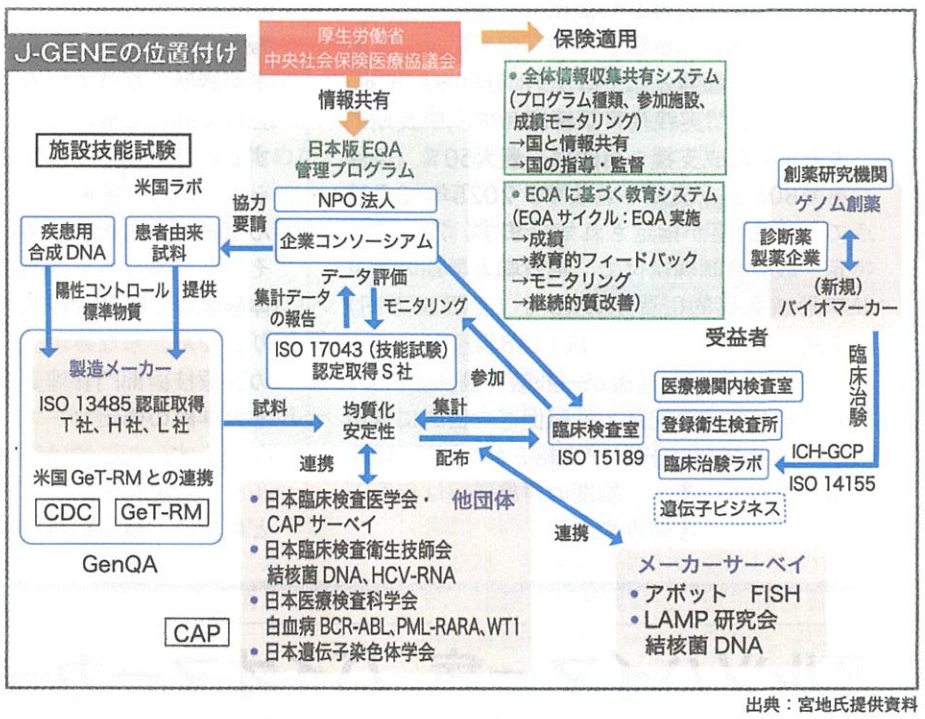
企業や団体などの参画募る

J-GENE設立を主導した理事長の宮地氏は、「日本は欧米と比べ、遺伝子関連検査の品質保証に関わる政府機関や組織機能がなく、品質保証を支える組織的な基盤がない」と指摘。海外で実施されている外部精度管理調査の利用はコストがかかり、調査試料の輸送と品質管理、疾患と検査項目の人種差、検査要員の教育や継続的品質向上などが課題になる。また、パンデミック発生時の緊急対応なども考慮すると、国内で対応できる組織の基盤を整える必要があると説明した。遺伝子関連検査の外部精度管理調査実施体制の整備などをテーマにした厚生労働科学研究の成果を踏まえ、社会実装を進める必要があると判断。NPO法人を立ち上げることにした。

J-GENEは2025年8月15日付で、東京都から認証された。遺伝子関連検査に関わる企業や団体などに参画してもらい、将来的に共同で事業を進めるコンソーシアム形式で運営する。

J-GENEが提供する外部精度管理調査は、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を対象とする。調査試料を配布し、受検施設の解析結果を分析、評価する。成績と評価に基づき、各施設の検査要員（測定者、精度管理・精度確保責任者など）の研修や教育の機会を提供し、検査の質の継続的な改善につなげる。また、技術の進歩に呼応した品質・リスクマネジメント能力を有する人材育成を目指す。厚生労働省委託事業（2020～2023年度）「新型コロナウイルス感染症のPCR検査等にかかる精度管理調査業務」で構築した技術基盤を引き継ぎ、研究体制から技術移管の下、がん遺伝子パネル検査や難病遺伝学的検査を実施する検査室におけるISO 15189認定審査の現地実技試験について担う考えだ。このほか、外部精度管理調査全体の情報を収集・共有する仕組みの構築も目指す。他の外部精度管理調査やメーカーサーベイと連携し、国とも情報共有して、インセンティブの付与など医療政策の検討に活用したいとしている（図）。

近年のゲノム医療の急速な進化に伴い、精度の確保を踏まえたLDTｓ導入や医薬品薬事申請時の新規コンパニオン診断利用が急務となっている現状を踏まえ、法人設立後の外部精度管理調査や教育・人材育成の事業始動が急がれる。宮地氏は、参画する企業について「30社程度、集めたい」と話す。事業の継続性を担保するには、財政的な基盤を整えていかなければならないだろう。また、実際に事業を進めていくには、技術移管やインフラ整備など事業を運営する体制を整えることが、直近の課題になりそうだ。　（河原 由香里）



出典：宮地氏提供資料