

「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」

一般社団法人日本衛生検査所協会(以下、日衛協という) 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会では、「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」(平成 13 年(2001 年)4 月 1 日策定)(以下、倫理指針という)について外部環境の変化に応じて改定を重ねるとともに、各社が独自に実施してきた遺伝子関連検査の質保証に関する取り組みを別表 1.「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」として整理し、「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」(以下、「見解」という)として策定し、2013(平成 25)年 5 月に公表した。その後の見解の改定については、2018 年(平成 30 年)12 月には、医療法及び臨床検査技師法等の改正や次世代シーケンシング(NGS:Next-generation sequencing)に代表される技術革新等を踏まえ、別表 2.「NGS を用いた遺伝子解析において求められる分析的妥当性に関して考慮すべき事項」の取りまとめを行い初版の見解の改定を実施した。さらに、2021 年(令和 3 年)4 月には上記要件等の大幅な見直しによる改定を、2024 年(令和 6 年)6 月にはゲノム医療推進法の施行等を考慮した改定をそれぞれ行い、これまでに計 3 度にわたる改定を行ってきた。

なお、本見解の 2024(令和 6)年 6 月 1 日の改定以降、2025 年(令和 7 年)11 月 21 日に「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」閣議決定、2025 年(令和 7 年)12 月 26 日に厚生労働省医政局総務課と厚生労働省医政局地域医療計画課より「LDTs の臨床実装に係る精度管理の基準等について」事務連絡が通知されるなど遺伝子関連検査の質保証に関する外部環境が大きく変化してきていることを踏まえ、今回「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」を改定することとした。

以上

2013(平成 25)年 5 月 23 日 策定

2018(平成 30)年 12 月 1 日 改定

2021(令和 3)年 4 月 1 日 改定

2024(令和 6)年 6 月 1 日 改定

2026(令和 8)年 6 月 1 日 改定

一般社団法人日本衛生検査所協会
遺伝子関連検査受託倫理審査委員会

はじめに(2026年(令和8年)改定に際して)

2024(令和6)年6月1日の見解改定の前年2023年(令和5)年6月10日には「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」(以下、ゲノム医療推進法という)が可決・成立し、令和5(2023)年6月16日に公布及び施行された。その後、ゲノム医療推進法に示された基本計画については、厚生労働省のゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループにより検討が行われ、2025年(令和7年)11月21日に「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」(以下、基本計画という)として閣議決定がなされた。そして、ゲノム医療推進法及び基本計画では、遺伝子関連検査の質の担保が求められている。[倫理指針 注14及び参考資料:1. ～13. 参照]

一方、各種遺伝子関連検査の質の担保(精度の保証)に関わる動向としては、令和7年度厚生労働行政推進調査事業費補助金(厚生労働科学特別研究事業)「LDTの臨床実装に向けた研究」での議論が進められ、2025年(令和7年)12月26日に厚生労働省医政局総務課と厚生労働省医政局地域医療計画課より「LDTsの臨床実装に係る精度管理の基準等について」を表題とする事務連絡が通知された。

[倫理指針 参考資料:30. ～33. 参照]

こうした背景を踏まえて日衛協では「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」(2013(平成25)年5月23日策定)の改定を行うこととした。

なお、今回の見解改定の要点及び外部環境の変化に対する認識とそれら変化への対応状況について以下に示す。

1. 別表1. 遺伝子関連検査の質保証に関する要件の関連事項の整理と追記

●1. (1)～(3)関連:

【1. 施設認定・認証(登録衛生検査所の第三者による施設認定・認証)(1)～(3)】

日衛協加盟施設における第三者認定・認証の現状について調査した。その結果、以下の表に示したように、2025年8月1日時点で日衛協加盟社は104社あり、CAP認定施設は11社、ISO15189認定施設は34社、医療関連サービスマーク認定施設は52社で、何らかの認定・認証を受けている施設数は61社であった。なお、三種の第三者認定・認証をすべて取得している会社数は9社であった。

表 日衛協加盟施設における第三者認定・認証の取得状況

日衛協会員会社総数(2025年8月1日現在)	104社
何らかの施設認定を受けている会社	61社
三種の認定・認証取得施設	9社
CAP認定施設	11社
ISO15189(JAB)認定施設	34社
医療関連サービスマーク認定施設	52社

●1. (1)及び(4)③④関連:

【1. 施設認定・認証(登録衛生検査所の第三者による施設認定・認証)】

(1)ISO15189 認定(ISO15189:2022)の項に(参考)JIS Q 15189:2026を追記した。

(4)(1)～(3)以外の制度③ISO27001(ISMS)④プライバシーマークについて
個人情報の保護及び情報セキュリティに関する取り組みがこれまで以上に求められる状況にある。[倫理指針 注 12(1)(2)参照]

●2. (1)2)①及び4)①関連:

【2. 検査の質保証(提供する検査の質保証に関する要件)

(1)分析的妥当性の担保 2)検査導入時の検証項目①標準物質(CAP サーベイ試料、培養細胞等)の利用及び 4)外部精度管理への参加①CAP サーベイ⑤GenQA】

2018年(平成30年)12月の医療法及び臨床検査技師等に関する法律の改正により、遺伝子関連・染色体検査の精度の確保のために求められる要件が整理され、検査機関(登録衛生検査所)に求められる外部精度管理調査の受検は、国内には継続的に実施できる体制が整備されていないこともあり、努力義務とされているのが現状である。このため多くの検査機関が米国病理医協会(CAP)の提供するサーベイを受検することで精度管理の要件を満たしているとしている。その一方で、保険収載項目「D006-4 遺伝学的検査」に含まれる多くの疾患はCAP PTのActivity Menuで賄うことができず、外部精度管理調査を受検できないという課題が残されている。

この課題に対応するため、国内の第三者機関(日衛協)による遺伝学的検査の外部精度管理体制の構築を目指し、そのパイロットモデルとして、バイオバンク・ネットワークに保管されている試料(DNA)・情報を使用するための計画の策定及び倫理審査を含む、分譲申請のプロセスを経て、バンク試料を用いた外部精度管理の実施を試験的に試みた。本取り組みは単一遺伝子疾患を対象としたパイロットモデルではあるものの、バイオバンク試料を活用することで、将来的には次世代シーケンシング(NGS)を用いた網羅的遺伝学的検査にも適用可能な外部精度管理体制の構築につながることが期待される。また、バイオバンクに保管されてきた試料(DNA)が第三者機関(日衛協)による精度管理体制の整備に有効活用された点は重要な成果である。

●2. (1)5)及び(2)3)関連:

【2. 検査の質保証(提供する検査の質保証に関する要件)(1)分析的妥当性の担保(検査の分析的妥当性を担保するための要件) 5)検体の品質管理・保証及び(2)臨床的妥当性の担保 3)ガイドラインの遵守】

関連ガイドラインの掲載内容を見直した。[倫理指針 参考資料参照]

●3. (2)2)⑨⑩関連

【3. 検査従事者の水準・資格 (2)検査従事者の資格(学会等による資格)

2)資格制度を提供する学会等 学会等による資格制度】

⑨データサイエンティスト協会 データサイエンティスト ⑩情報処理推進機構 基本情報技術者／応用情報技術者の追記

●4. 職員に対する教育関連:

【染色体検査を受託する日衛協加盟登録衛生検査所 3 施設の染色体検査部門連携による ISCN2024 準拠への統一対応に向けた取り組み】

国際ヒト細胞ゲノム命名規約 (ISCN) は染色体検査結果の表記基準として広く用いられており、2024 年に改訂版 (ISCN2024) が公表された。血液腫瘍を中心とした染色体検査の多くは登録衛生検査所で実施されており、改定への対応に際しては、その解釈や記載運用に施設間差が生じる可能性がある。こうした背景のもと、日衛協 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会の活動の一環として、同協会加盟で染色体検査を受託する登録衛生検査所 3 施設において、ISCN2024 の導入に向けた合同協議を実施した。本協議では、クローンの定義、モザイクの表記、構造異常の記載方法、及び付加情報の扱いなどについて改定点を精査し、実運用上の問題点について整理した。また、ISCN2024 において、染色体バンドの解像度はあくまで形態学的な所見に基づくものであり、遺伝子の場所に合わせて調整するものではないという考え方を踏まえ、血液腫瘍における疾患特異的転座の一部については、従来からの文献に基づく染色体座位と遺伝子座位との間に差異が生じる場合があるため、ISCN の原則に従った実務上の検討事項として意見交換を行い、染色体検査結果の表記方法の統一を図った。

●5. リスクマネジメント

2025 年(令和 7 年)12 月 26 日に通知された「LDTs の臨床実装に係る精度管理の基準等について」(通知)「LDTs の臨床実装に向けた検体検査の精度の確保に関するガイダンス」に示されたリスクマネジメントへの対応に関しては、現時点では教育研修体制等が十分整備されていないことから、当面は厚労省より 3 月 25 日に公示された「ISO 15189:2022」を翻訳して国家規格とした「JIS Q 15189」及び CAP の要求事項を考慮して、各検査室の実践ガイダンスとして対応を行うこととする。

2. 別表 2 NGSを用いた遺伝子解析において求められる分析的妥当性に関して 考慮すべき事項 関連事項の整理と追記

●今回の別表 2.の改定の概要

- 1)別表 2. の NGS に関する記載はショートリードシーケンシングを基本としている。
- 2)解析対象は体細胞及び生殖細胞系列のバリエントの両者を対象としている。
- 3)NGS 検査の Dry 解析やアノテーション等の工程についての記載を追加した。
- 4)衛生検査所における新規 LDT の開発から実施までの業務プロセスについての記載を追加した。
- 5)造血器腫瘍や生殖細胞系列バリエントを調べる NGS 検査に対応した記載の追加等を行なった。

3. 別表 3. 新規 LDT(測定系～自社内独自開発)の立ち上げと実施までの業務プロセス(IVD の実施に際しても同様の業務プロセスを経る)

衛生検査所における新規 LDT 開発 (IVD の検査導入も含む) の業務プロセスは、臨床的背景・必要性の調査と企画立案から始まり、承認後に技術検討に着手となる。測定系構築と性能検証は標準サンプルで可能だが、妥当性確認には共同研究契約の下で医療機関から提供を受けた実際の臨床検体での測定が求められ、そこで得た知見を学会発表や論文報告に繋げて臨床的有用性を証明できるよう努力している。前記開発段階を経たのち検査として受託開始後は CAP-LAP・/ISO15189 認定認証下の QMS 方針に従って内部精度管理を実施し、外部精度管理についても CAP サーベイランスの受検に努め、サーベイプログラム提供のない検査は代替法による評価を自主設定し、全 LDT 項目 (IVD 項目も同様) について検査性能と検査担当者能力を客観的に評価できる体制を構築している。なお、これら遺伝子関連検査の導入プロセスを今回別表 3 として新たに掲載した。

「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」

一般社団法人日本衛生検査所協会 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会では、各社が独自に実施してきた遺伝子関連検査の質保証に関する取り組みを「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」として整理し、「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」(以下、「見解」という)として、2013(平成 25)年 5 月に公表した。

その後、次世代シーケンサー(NGS)等の遺伝子解析技術の革新によるゲノム医療の進展や医療法及び臨床検査技師等に関する法律(臨床検査技師法)等が改正され、改めて遺伝子関連検査の質保証体制の充実が求められるようになったことを受けて「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」を見直すとともに、新たに「NGSを用いた遺伝子解析において求められる分析的妥当性に関して考慮すべき事項」を取りまとめ、2018(平成 30)年 12 月 1 日に見解を改定した。

2018(平成 30)年の見解改定後、遺伝子関連検査を含むゲノム医療を取り巻く環境は急速に変化しており、2021(令和 3)年 4 月 1 日に「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」(別表1. 及び「NGSを用いた遺伝子解析において求められる分析的妥当性に関して考慮すべき事項」(別表 2.)を大幅に改定した。

その後、2023(令和 5 年)6 月 16 日に「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」(ゲノム医療推進法と略す)が公布・施行され、第十二条には、検査の質の確保が謳われている。また、2021(令和 3)年 4 月 1 日の前回の見解の改定以降、遺伝子関連検査に関わる様々な指針・ガイドライン等が公表されてきたため、更新が必要な時期となった。このため、ゲノム医療をめぐる、最近の技術的進展や新たな知見・環境の変化を考慮して本見解の見直しが必要と判断し、今回本見解を改定することとした。

以上

2013(平成 25)年 5 月 23 日 策定

2018(平成 30)年 12 月 1 日 改定

2021(令和 3)年 4 月 1 日 改定

2024(令和 6)年 6 月 1 日 改定

一般社団法人日本衛生検査所協会
遺伝子関連検査受託倫理審査委員会

2024(令和 6)年 6 月 1 日 改定の背景と概要

1. 令和五年法律第五十七号「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」(ゲノム医療推進法と略す)が 2023(令和 5)年 6 月 16 日に公布・施行された(参考資料*)。

<https://elaws.e->

[gov.go.jp/document?lawid=505AC1000000057_20230616_0000000000000000](https://elaws.e-gov.go.jp/document?lawid=505AC1000000057_20230616_0000000000000000)

本ゲノム医療推進法の基本理念として、世界最高水準のゲノム医療を実現し、その恵沢を広く国民が享受できるようにすること、生命倫理への適切な配慮が必要であること、ゲノム情報による不当な差別が行われないようにすること等が示されている。

(基本理念)

第三条 ゲノム医療施策は、次に掲げる事項を基本理念として行われなければならない。

- 一 ゲノム医療の研究開発及び提供に係る施策を相互の有機的な連携を図りつつ推進することにより、幅広い医療分野における世界最高水準のゲノム医療を実現し、その恵沢を広く国民が享受できるようにすること。
- 二 ゲノム医療の研究開発及び提供には、子孫に受け継がれ得る遺伝子の操作を伴うものその他の人の尊厳の保持に重大な影響を与える可能性があるものが含まれることに鑑み、その研究開発及び提供の各段階において生命倫理への適切な配慮がなされるようにすること。
- 三 生まれながらに固有で子孫に受け継がれ得る個人のゲノム情報には、それによって当該個人はもとよりその家族についても将来の健康状態を予測し得る等の特性があることに鑑み、ゲノム医療の研究開発及び提供において得られた当該ゲノム情報の保護が十分に図られるようにするとともに、当該ゲノム情報による不当な差別が行われることのないようにすること。

また、第十二条には、検査の質の確保が謳われている

第十二条 国は、ゲノム医療の提供に際して行われる個人の細胞の核酸に関する検査について、ゲノム医療を提供する医療機関及びその委託を受けた機関における実施体制の整備及び当該検査の質の確保を図るために必要な施策を講ずるものとする。

2. 日本医学会・日本医学会連合会から、「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」に関する提言について(2024(令和 6)年 3 月 13 日)(日本医学会長・日本医学会連合会長 門脇 孝 日本医師会会長 松本 吉郎)が公表された(参考資料 1. (1))。

<https://jams.med.or.jp/news/065.pdf>

本提言には、ゲノム医療推進法の第十二条の検査の質の確保に関連して、以下のように外部精度管理体制の構築の必要性が示されている。

●すでに臨床検査技師等に関する法律及び医療法の改正をもって、一定程度の体制整備及び検査の質の改善は図られつつあるが、さらに我が国独自の外部精度管理調査体制を構築するなど先進諸外国の水準に比肩する体制整備を推進していく必要がある。

3. 厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会では、NGS を用いた全ゲノム解析の実装の検討が進められており、さらにゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループでは、ゲノム医療推進法に示された基本計画策定のための検討が行われている(参考資料 16. (1)、(2))。
4. 前回の 2021(令和 3)年 4 月 1 日改定以降、2022(令和 4)年 3 月に日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」が改定(参考資料 1. (2))されるとともに、日本人類遺伝学会等遺伝医学関連 3 学会(参考資料 5.)や日本臨床検査振興協議会等、ゲノム医療や遺伝子関連検査に関わる学会・団体(参考資料 2. 3. 4.)から、重要な指針・ガイドライン・ガイダンス文書等が公表されてきた。(参考資料)
5. NGS を用いた全エクソームシーケンシング(WES)や全ゲノムシーケンシング(WGS)において得られるゲノムデータの質の確保に関して、ゲノム解析を受託した検査分析機関の責任範囲について以下のように整理した。すなわち、検査分析機関としての最重要課題は、分析的妥当性を確保したうえで得られたデータを受託先に報告すること、さらに報告するデータの質を確保するためには、分析能力の向上とともに、得られたデータ解釈能力の向上も必要であると考えた。(参考資料 5. (2))

WES・WGSのゲノム検査としての整理

	臨床・アカデミアによる ゲノム解析・解釈	検査分析機関による WES・WGS検査	検査として保険適用の範囲
* 検体の採取(医療機関)	◎	×	①検体の回収、各種サンプル(血液、 唾液等)からDNAを抽出する工程、
① サンプルの全国集配	△	◎	②さまざまなキットを用いてDNAから 全ゲノム領域・エクソン領域・ターゲッ トとする領域などを濃縮し、次世 代シーケンサーに対応するライブ ラリを作成する工程、
① DNA抽出	△	◎	③次世代シーケンサーを用いて生デー タ(fastq ファイル)を作成する工程 ■生データ(fastq ファイル)を報告する
② シーケンシング (ウェット)	○だが可能なら アウトソースしたい	◎確立された方法で精度 保証されたデータを産生する	
③シーケンシング 変異の検出(ドライ)	◎結果の受領	◎生データ(fastq ファイル) を報告する	臨床診断として保険適用の範囲
④ 変異の臨床的意義 づけ(ドライ)	◎最新の知見・ 方法により解析	×～＝難病ゲノムの場合	④生データ(fastq ファイル)をマッピング し、バリエーションを検出しリスト(vcf ファ イル)を作成するin silico の工程、
⑤ 報告書: 患者臨床情報を 反映した変異の解釈と 報告書の作成	◎最新の知見・ 方法により解析	△ 定型的なものに限る	⑤得られたバリエーション群にさまざまな情 報を付与(アノテーション)し、結果を 解釈する工程
⑤ 臨床医から患者に 結果を還元する (EPIによる検討も含む)	◎	×	

希少疾患分野における次世代シーケンサーを使用した網羅的遺伝子解析のバリエーション解釈に係るガイダンス
(2023年10月5日 第1.0版) 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会・日本遺伝子診療学会
<http://www.jsge.jp/files/pdf/guidance2023.pdf>

19

参考資料：新たに公表された指針・ガイドライン等

2024(令和6年)年06月01日現在

* 令和五年法律第五十七号

良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の
総合的かつ計画的な推進に関する法律(施行日:令和五年六月十六日)

<https://elaws.e->

[gov.go.jp/document?lawid=505AC1000000057_20230616_0000000000000000](https://elaws.e-gov.go.jp/document?lawid=505AC1000000057_20230616_0000000000000000)

1. 日本医学会・日本医学会連合会関係

- (1)「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策
の総合的かつ計画的な推進に関する法律」に関する提言について

(令和6年3月13日)

日本医学会長・日本医学会連合会長 門脇 孝 日本医師会会長 松本 吉郎

<https://jams.med.or.jp/news/065.pdf>

- (2) 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月策定 2022年3月改定

<https://jams.med.or.jp/guideline/index.html>

- (3)「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止」についての
共同声明(2022年4月6日)

日本医学会長・日本医学会連合会長 門田 守人 日本医師会長 中川 俊男

<https://jams.med.or.jp/news/063.pdf>

- ① 一般社団法人 全国がん患者団体連合会(全がん連)(2022年4月6日)

遺伝情報・ゲノム情報による差別や社会的不利益の防止のための法規制を求め
る共同声明

<http://zenganren.jp/wp->

[content/uploads/2022/04/jointstatement_20220406_01.pdf](http://zenganren.jp/wp-content/uploads/2022/04/jointstatement_20220406_01.pdf)

- ② 一般社団法人 生命保険協会

生命保険の引受・支払実務における遺伝情報の取扱について
(2022年5月27日)

<https://www.seiho.or.jp/info/news/2022/20220527.html>

- ③ 一般社団法人 日本損害保険協会

損害保険の引受・支払実務における遺伝情報の取扱について
【No.22-03】(2022.05.27)

https://www.sonpo.or.jp/news/release/2022/2205_01.html

- ④ 国会議員の皆様「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるよう
にするための施策の総合的な推進に関する法律」第211国会(通常会)での早

期成立に向けたご支援のお願い(2023 年 4 月 1 日)

【賛同団体の募集】ご賛同くださる団体を、引き続き募集しております。

こちらの URL からご入力頂けます(参考資料へのリンクもございます)。

https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLScoTB9HjIDrAtz43QYwIz8DhyKANx_B3fmzaqH7bBD8OjJ6gg/viewform

- (4)「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合ゲノム基本法成立におけるコメント(令和 5 年 6 月 9 日)

日本人類遺伝学会理事長 小崎 健次郎

日本遺伝カウンセリング学会理事長 櫻井 晃洋

日本遺伝子診療学会理事長 中山 智祥

東京大学医科学研究所 公共政策研究分野 武藤 香織

[https://jshg.jp/wp-](https://jshg.jp/wp-content/uploads/2023/06/3778264b62d12e85a919b6b7d3f5ded3.pdf)

[content/uploads/2023/06/3778264b62d12e85a919b6b7d3f5ded3.pdf](https://jshg.jp/wp-content/uploads/2023/06/3778264b62d12e85a919b6b7d3f5ded3.pdf)

- (5)個人情報保護法のガイドラインに関するQ&Aの更新について

(2022 年 5 月 27 日)

日本医学会連合会長 門田 守人

<https://www.jspnm.com/topics/data/kaiin20220530.pdf>

2. 日本臨床検査振興協議会

- (1)「我が国における Laboratory Developed Test (LDT) の枠組みと 臨床実装における課題に関する考察」(2024 年 3 月 22 日)

<https://www.jpclt.org/news/detail/20240321140523/>

- (2)「遺伝子関連検査の質保証に関する基本的考え方、特に外部精度評価に関して」(2023 年 3 月 24 日)

https://www.jpclt.org/common/upload_data/websta00000301/file/%E3%80%90%E7%A2%BA%E5%AE%9A%E7%89%88_Attachment%20included%E3%80%91%E9%81%BA%E4%BC%9D%E5%AD%90%E9%96%A2%E9%80%A3%E6%A4%9C%E6%9F%BB%E3%81%AE%E8%B3%AA%E4%BF%9D%E8%A8%BC%E3%80%81EQA%E3%81%AB%E9%96%A2%E3%81%97%E3%81%A6_20230324.pdf

- (3)「ctDNA 検査の質保証に関する見解」(2022 年 3 月 10 日)

臨床検査振興協議会 医療政策委員会 遺伝子関連検査に関する小委員会

<https://www.jpclt.org/news/detail/20220314093506/>

＊「ctDNA 検査の質保証に関する見解」

＊表1 ctDNA 検査の留意点

＊表2 ctDNA 検査の分類

＊表3 採血管と標準物質

＊ctDNA 検査に関する参考資料

(4)「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 作成日:2019 年 5 月 31 日 第 2.1 版 2019 年 6 月 4 日)

https://www.jpclt.org/common/upload_data/websta00000301/file/【確定版】基本的考え方_ver2.1.pdf

3. 日本臨床検査標準協議会(JCCLS)

(1) 事務連絡(令和6年1月 11 日)厚生労働省委託事業「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」に関する応募について(協力依頼)

厚生労働省健康・生活衛生局 感染症対策部感染症対策課

https://www.ajha.or.jp/topics/admininfo/pdf/2024/240111_4.pdf

(2) 令和3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」報告書

○令和3年度厚生労働省委託事業「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」報告書エグゼクティブサマリー

<https://www.jccls.org/wp-content/uploads/2022/05/r3report-e.pdf>

○令和3年度厚生労働省委託事業「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」報告書

<https://www.jccls.org/news/seidokanrireport/>

<https://www.jccls.org/wp-content/uploads/2022/05/r3report.pdf>

4. 日本衛生検査所協会

(1)「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」

平成 13 年 4 月 10 日策定 令和 4 年 9 月 1 日改定

日本衛生検査所協会 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会

[https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-](https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/themes/jrcla_wp/download/general/policy_idengakuteki.pdf)

[content/themes/jrcla_wp/download/general/policy_idengakuteki.pdf](https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/themes/jrcla_wp/download/general/policy_idengakuteki.pdf)

(2) 第 12 回遺伝子・染色体検査アンケート調査報告書(2022 年度)

令和 6 年 5 月 1 日

日本衛生検査所協会 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会

<https://www.jrcla.or.jp/993/>

[第 12 回遺伝子・染色体検査アンケート調査報告書 \(jrcla.or.jp\)](https://www.jrcla.or.jp/993/)

(3) 精度管理運用のガイドライン第 3 版

初版発行 : 2018 年 10 月 1 日 改訂 : 2022 年 6 月 1 日 版数 : 3

一般社団法人 日本衛生検査所協会

[【日衛協学術委員会】「精度管理運用のガイドライン第 3 版」の公開について | 一般社団法人日本衛生検査所協会 \(jrcla.or.jp\)](#)

(4)「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 平成 30 年 12 月 1 日 改定

令和 3 年 4 月 1 日改定

日本衛生検査所協会 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会

＊別表 1. 遺伝子関連検査の質保証に関する要件

＊別表 2. NGSを用いた遺伝子解析において求められる分析的妥当性に関して考慮すべき事項

<https://www.jrcla.or.jp/179/>

<https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/uploads/2023/03/030401.pdf>

(5)測定標準作業書 Standard Operating Procedure 全ゲノムシーケンス

版数:第 01 版 作成・改訂:2023 年 3 月 16 日

[https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-](https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/uploads/2023/10/20230316_%E5%85%A8%E3%82%B2%E3%83%8E%E3%83%A0%E3%82%B7%E3%83%BC%E3%82%B1%E3%83%B3%E3%82%B9%E6%A8%99%E6%BA%96%E4%BD%9C%E6%A5%AD%E6%9B%B8_%E6%9C%80%E7%B5%82%E7%89%88.pdf)

[content/uploads/2023/10/20230316_%E5%85%A8%E3%82%B2%E3%83%8E%E3%83%A0%E3%82%B7%E3%83%BC%E3%82%B1%E3%83%B3%E3%82%B9%E6%A8%99%E6%BA%96%E4%BD%9C%E6%A5%AD%E6%9B%B8_%E6%9C%80%E7%B5%82%E7%89%88.pdf](https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/uploads/2023/10/20230316_%E5%85%A8%E3%82%B2%E3%83%8E%E3%83%A0%E3%82%B7%E3%83%BC%E3%82%B1%E3%83%B3%E3%82%B9%E6%A8%99%E6%BA%96%E4%BD%9C%E6%A5%AD%E6%9B%B8_%E6%9C%80%E7%B5%82%E7%89%88.pdf)

5. 日本人類遺伝学会関係

(1)指定難病の遺伝学的検査に関するガイドライン(2024 年 3 月)

http://www.jsgc.jp/files/pdf/guideline_240321.pdf

＊難病疾患群別遺伝子リスト

http://www.jsgc.jp/files/pdf/guideline_240321list.pdf

(2)希少疾患分野における次世代シーケンサーを使用した網羅的遺伝子解析のバリエーション解釈に係るガイダンス(2023 年 10 月 5 日 第 1.0 版)

日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会・日本遺伝子診療学会

<http://www.jsgc.jp/files/pdf/guidance2023.pdf>

(3)難病領域の診療における遺伝学的検査の指針

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(2018 年 10 月～2021 年 3 月 2021 年 6 月 30 日)

<http://www.kentaikensa.jp/1478/17041.html>

<https://jshg.jp/news/4678/>

(4)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)

日本小児遺伝学会 日本先天異常学会 日本人類遺伝学会

[https://cmg.med.keio.ac.jp/cms/wp-](https://cmg.med.keio.ac.jp/cms/wp-content/uploads/2020/03/microarray_guidance.pdf)

[content/uploads/2020/03/microarray_guidance.pdf](https://cmg.med.keio.ac.jp/cms/wp-content/uploads/2020/03/microarray_guidance.pdf)

6. 臨床検査医学会

- (1) 臨床検査を終了した既存試料(残余検体)の研究、業務、教育のための使用について－日本臨床検査医学会の見解－2024 年改訂(2024 年 1 月 5 日)

一般社団法人 日本臨床検査医学会

<https://www.jslm.org/committees/ethic/zanyokentai20240105.pdf>

- (2) がんゲノム検査全般に関する指針(2022 年 3 月第 1.0 版)

https://www.jslm.org/others/news/genome_guidelines.pdf

がんゲノム検査全般に関する指針 参考資料

https://www.jslm.org/others/news/genome_guidelines_reference.pdf

7. 日本病理学会

- (1) 「がん全ゲノム解析等のための検体取扱いガイダンス 第1版(暫定版)

2023 年 3 月 31 日

一般社団法人 日本病理学会 ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程 策定
ワーキンググループ

<https://www.pathology.or.jp/jigyoku/7b08b5f367b006a3c7e8b2d7b644218e8edd2524.pdf>

- (2) ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程(平成 30 年 3 月 1 日)

https://pathology.or.jp/genome_med/

https://pathology.or.jp/genome_med/pdf/textbook.pdf

- (3) ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程(平成 28 年 3 月 31 日)

<https://www.pathology.or.jp/genome/kiyakuiinkai.html>

<https://www.pathology.or.jp/genome/guidelineshingikai.html>

8. 日本肺癌学会 バイオマーカー委員会

- (1) 「肺癌患者における ALK 融合遺伝子検査の手引き」

(第 4.0 版 2021 年 10 月 20 日)

<https://www.haigan.gr.jp/uploads/files/ALK%E9%81%BA%E4%BC%9D%E5%AD%90%E6%A4%9C%E6%9F%BB%E3%81%AE%E6%89%8B%E5%BC%95%E3%81%8D%20ver.4.pdf>

- (2) 「肺癌患者における次世代シーケンサーを用いた遺伝子パネル検査の手引き」

(第 2.0 版 2021 年 10 月 20 日)

https://www.haigan.gr.jp/uploads/files/NGS%E3%82%AC%E3%82%A4%E3%83%89%E3%83%A9%E3%82%A4%E3%83%B3-2%E7%89%88_%E6%9C%80%E7%B5%82_version.MM.Oct.21.2021.pdf

- (3) 「肺癌患者における EGFR 遺伝子変異検査の手引き」

(第 5.0 版 2021 年 12 月 16 日)

https://www.haigan.gr.jp/uploads/files/%E8%82%BA%E7%99%8C%E6%82%A3%E8%80%85%E3%81%AB%E3%81%8A%E3%81%91%E3%82%8BEGFR%E9%81%BA%E4%BC%9D%E5%AD%90%E5%A4%89%E7%95%B0%E6%A4%9C%E6%9F%BB%E3%81%AE%E6%89%8B%E5%BC%95%E3%81%8Dv5.0_%E6%9C%80%E7%B5%82%E7%89%88_20211219%281%29.pdf

9. 日本泌尿器科学会

前立腺癌における PARP 阻害剤のコンパニオン診断を実施する際の考え方
見解書<改訂第2版> (2021年8月)

[前立腺癌における PARP 阻害剤のコンパニオン診断を実施する際の考え方\(見解書\) 改訂第2版 2021年8月.pdf \(urol.or.jp\)](#)

10. 日本臨床腫瘍学会

「成人・小児進行固形がんにおける臓器横断的ゲノム診療のガイドライン 第3版」(2022年月)

<https://www.kanehara-shuppan.co.jp/books/detail.html?isbn=9784307102148>

11. 日本婦人科腫瘍学会 がんゲノム医療、HBOC 診療の適正化に関するワーキンググループ

- (1)「卵巣癌患者に対してコンパニオン診断として BRCA1 あるいは BRCA2 の遺伝学的検査を実施する際の考え方(2021年3月26日理事会承認により改訂)

<https://jsgo.or.jp/opinion/02.html>

- (2)「卵巣癌患者に対してコンパニオン診断として相同組換え修復欠損(homologous recombination deficiency:HRD)の検査を実施する際の考え方」(2021年3月26日理事会承認により改訂)

<https://jsgo.or.jp/opinion/06.html>

12. 日本遺伝子診療学会

解説書「はじめて新型コロナウイルス検査を行う方のために」

初版(7.31.2021) 改訂(11.1.2021)

日本遺伝子診療学会 新型コロナウイルス感染症検査委員会

https://jshg.jp/wp-content/uploads/2022/03/gene_COVID19test001.pdf

13. 日本臨床薬理学会

「診療における薬理遺伝学検査に運用に関する提言」(2022年5月9日)

日本臨床薬理学会 学術委員会

https://www.jscpt.jp/press/2022/220509press_release.html

14. 日本網膜硝子体学会

<https://www.jrvs.jp/>

＊「PrismGuide IRD パネルシステムを用いた遺伝学的検査運用の特記事項」
(2023 年 11 月 15 日)

<https://www.jrvs.jp/guideline/index.html#23111501>

15. 厚生省研究班

(1) 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) 終了
「難病領域の診療における遺伝学的検査の指針」(2021 年 3 月 31 日)

<http://www.kentaikensa.jp/files/35773.pdf>

＊参考サイト

1) 厚生科学審議会(疾病対策部会難病対策委員会)

<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei.html?tid=127746>

2) 難病情報センター

<https://www.nanbyou.or.jp/>

※ 指定難病

<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

3) 未診断疾患イニシアチブ IRUD (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)

<https://plaza.umin.ac.jp/irud/>

4) 会告・参考資料 日本人類遺伝学会 (jshg.jp)

<https://jshg.jp/about/notice-reference/>

※ 保険収載されている遺伝学的検査

D006-4 遺伝学的検査

D006-20 角膜ジストロフィー遺伝子検査

D006-26 染色体構造変異解析

<http://www.kentaikensa.jp/>

(2) 検体検査の外部精度管理調査

① 矢富班 検体検査の外部精度管理調査における組織構築に向けた研究

<https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/156024>

令和 3(2021)年度厚生労働行政推進調査事業費補助金(地域医療基盤開発推進研究事業)総括研究報告書

https://mhlw-grants.niph.go.jp/system/files/report_pdf/202022035A-sokatsu.pdf

- ② 宮地班「遺伝子関連・染色体検査」の精度の確保に係る基準の明確化に関する研究

<https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/164772>

令和4(2022)年度 厚生労働科学研究費補助金 健康安全確保総合研究分野 地域医療基盤開発推進研究『「遺伝子関連・染色体検査」の精度の確保に係る基準の明確化に関する研究』の報告書

<https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/164772>

- ③ 〆谷班 衛生検査所等の適切な登録基準の確立のための研究

令和5年度厚生労働科学特別研究事業「衛生検査所等の適切な登録基準の確立のための研究」報告書

<https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/170594>

- (3) 厚労省関連サイト

＊「検体検査について」

https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_02251.html

＊医療法改正等の経緯と検体検査の精度の確保に係る基準について

<https://www.mhlw.go.jp/content/10800000/000911173.pdf>

＊遺伝子関連検査・染色体検査の精度の確保に係る留意事項について

16. 厚生労働省関連委員会

- (1) 厚生科学審議会科学技術部会全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei_467561_00004.html

- (2) ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループ

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-isei_210261_00008.html

- (3) NIPT等の出生前検査に関する専門委員会(厚生科学審議会科学技術部会)

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kodomo_145015_00008.html

こども家庭庁 科学技術部会

https://www.cfa.go.jp/councils/shingikai/kagaku_gijutsu

こども家庭庁 NIPT等の出生前検査に関する専門委員会

https://www.cfa.go.jp/councils/shingikai/kagaku_gijutsu/nipt/

- (4) 出生前検査認証制度等運営委員会(日本医学会)

<https://jams.med.or.jp/news/061.html>

- ① NIPT等の出生前検査に関する情報提供及び施設(医療機関・検査分析機関)認証の指針・細則等

https://jams.med.or.jp/news/061_2_2.pdf

- ② 出生前検査認証制度等運営委員会のホームページについて

＊一緒に考えよう、お腹の赤ちゃんの検査

<https://jams-prenatal.jp/>

＊認証医療機関・認証検査分析機関一覧

<https://jams-prenatal.jp/medical-analytical-institutions/>

③ 医療機関・検査分析機関の皆さまへ

<https://jams-prenatal.jp/concerned-person/medical-analytical-institutions/>

(5) 出生前検査認証制度等運営委員会(日本医学会)

<https://prenatal.cfa.go.jp/>

17. AMED 研究班

(1) 二次的所見への対応

日本医療研究開発機構(AMED)のゲノム創薬基盤推進研究事業 A-②:ゲノム情報患者還元課題一患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意事項を明確化する課題「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」(研究代表者:京都大学 小杉眞司)(平成 29 年 5 月～令和 2 年 3 月) 及び厚生労働科学研究費倫理的・法社会的課題研究事業「国民が安心してゲノム医療を受けるための社会実現に向けた倫理社会的課題抽出と社会環境整備」(研究代表者:京都大学 小杉眞司)

<https://www.amed.go.jp/news/seika/kenkyu/20211020-01.html>

【既掲載内容の更新】

●ゲノム医療におけるコミュニケーションプロセスに関するガイドラインー

その 1:がんゲノム検査を中心に(改訂第 3 版)」

<https://www.amed.go.jp/content/000087773.pdf>

●ゲノム医療におけるコミュニケーションプロセスに関するガイドラインー

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(改訂第 2 版)

<https://www.amed.go.jp/content/000087775.pdf>

●がん遺伝子パネル検査二次的所見検討資料(Ver4.2_20231003)

https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/jitsumushya/030/Potentially_Actionable_SF_Gene_List_Ver4.2_20231003.pdf

(2) PPI

「ゲノム医療・研究推進社会に向けた試料・情報の利活用 PPI 施策に関する研究開発」

研究代表者：東京医科歯科大学 吉田 雅幸

研究実施期間：令和 4 年～令和 6 年

<https://genomeppi.jp/>

18. 個人情報の保護及び医療情報システム等の安全管理関係

(1) 厚生労働分野における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン等

<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000027272.html>

- * 医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス
(平成 29 年 4 月 14 日通知、令和 6 年 3 月一部改正)

<https://www.mhlw.go.jp/content/001235843.pdf>

- * 医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス
(新旧対照表)【令和 6 年 4 月 1 日施行】

<https://www.mhlw.go.jp/content/001235844.pdf>

- * 「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」に関する Q&A (事例集) (平成 29 年 5 月 30 日適用、令和 6 年 3 月一部改正)

<https://www.mhlw.go.jp/content/001235845.pdf>

(2) 情報セキュリティ関係(三省(厚労、総務、経産省)2ガイドライン)

- * 厚労省: 医療情報システムの安全管理に関するガイドライン 第 6.0 版
(令和 5 年 5 月)

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/0000516275_00006.html

- * 総務省及び経済産業省: 医療情報を取り扱う情報システム・サービスの提供事業者における安全管理ガイドライン 令和 2 年 8 月(令和 5 年 7 月改定)

https://www.meti.go.jp/policy/mono_info_service/healthcare/01gl_20230707.pdf

19. 人を対象とする生命科学・医学系研究

(1) 厚生労働省 医学研究に関する指針一覧

<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/hokabunya/kenkyujigyou/i-kenkyu/index.html>

- * 人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針

Ethical Guidelines for Medical and Biological Research Involving Human Subjects (Only Japanese text available)

http://www.lifescience.mext.go.jp/bioethics/seimeikagaku_igaku.html

- * 指針本文

[指針本文\(令和 5 年 3 月 27 日 一部改正\)](#)

[新旧対照表\(令和 5 年 3 月 27 日 一部改正\)](#)

[指針本文\(令和 4 年 3 月 10 日 一部改正\)](#)

[新旧対照表\(令和 4 年 3 月 10 日 一部改正\)](#)

[指針本文\(令和 3 年 3 月 23 日 制定\)](#)

* ガイダンス

[ガイダンス\(令和 5 年 4 月 17 日 一部改訂\)](#)

[ガイダンス\(令和 4 年 6 月 6 日 一部改訂\)](#)

[ガイダンス\(令和 3 年 4 月 16 日\)](#)

[様式集\(令和 5 年 4 月 17 日 一部改訂\)](#)

[様式集\(令和 4 年 6 月 6 日 一部改訂\)](#)

[様式集\(令和 3 年 4 月 16 日\)](#)

[Q&A\(令和 3 年 8 月 6 日\)](#)

* 公布通知

[公布通知\(令和 5 年 3 月 27 日 一部改正\)](#)

[公布通知\(令和 4 年 3 月 10 日 一部改正\)](#)

[公布通知\(令和 3 年 3 月 23 日 制定\)](#)

* 旧指針

[ヒトゲノム研究](#)

[人を対象とする医学系研究\(疫学研究を含む。\)](#)

(2) 文部科学省 ライフサイエンスの広場 生命倫理・安全に対する取り組み

* ライフサイエンスの広場

https://www.mext.go.jp/a_menu/lifescience/bioethics/index_00007.htm

* 生命倫理・安全に対する取組

https://www.mext.go.jp/a_menu/lifescience/bioethics/mext_02626.html

* 「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」の一部改正を行いました(令和 5 年 3 月 27 日)

http://www.lifescience.mext.go.jp/bioethics/seimeikagaku_igaku.html

「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」

一般社団法人日本衛生検査所協会 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会では、各社が独自に実施してきた遺伝子関連検査の質保証に関する取り組みを「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」として整理し、「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」(以下、「見解」という)として、平成 25 年 5 月に公表した。

その後、次世代シーケンサー(NGS)による遺伝子解析技術の革新によるゲノム医療の進展や医療法及び臨床検査技師等に関する法律(臨床検査技師法)等が改正され、改めて遺伝子関連検査の質保証体制の充実が求められるようになったことを受けて「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」を見直すとともに、新たに「NGSを用いた遺伝子解析において求められる分析的妥当性に関して考慮すべき事項」を取りまとめ、平成 30 年 12 月 1 日に見解を改定した。

平成 30 年の見解改定後、遺伝子関連検査を含むゲノム医療を取り巻く環境は急速に変化しており、今回「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」(別表 1. 及び「NGSを用いた遺伝子解析において求められる分析的妥当性に関して考慮すべき事項」(別表 2.)を、その後の技術的進展や新たな知見を考慮して更新するとともに、現状を参考資料集として整理し、見解を改定することとした。

以上

2013(平成 25)年 5 月 23 日 策定

2018(平成 30)年 12 月 1 日 改定

2021(令和 3)年 4 月 1 日 改定

一般社団法人日本衛生検査所協会
遺伝子関連検査受託倫理審査委員会

2021(令和 3)年 4 月 1 日 改定の概要

1. 「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」(2018(平成 30)年 12 月 1 日改定版)の本文については加筆・修正等を行わず、見解に示された「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」(別表1.)及び「NGSを用いた遺伝子解析において求められる分析的妥当性に関して考慮すべき事項」(別表 2.)について、技術的進展や新たな知見を考慮して記載内容を更新した。
2. 「見解」本文に関わる関連動向の変化については、2018(平成 30)年 12 月 1 日改定後に公表された関連資料を追記・再整理し、それらを概説することにより更新した。
 - (1)「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」(2018(平成 30)年 12 月 1 日改定版)を含め、2018 年までに公表された関連資料は、臨床検査医学会 遺伝子委員会のサイトに網羅して掲載されている。
 - (2)最近公表された指針・ガイドライン・提言等
 - 1)がん遺伝子パネル検査の実用化を受けて、関連する学会・研究班等から公表されたガイダンス、提言等を示した。また、がんの診断分野とともにゲノム医療の重要な実装分野である難病等の希少疾患の診断分野における動向等を示した。
 - 2)日本衛生検査所協会関係では、第 10 回遺伝子関連検査・染色体検査アンケート調査報告書(調査期間 2018(平成 30)年度)を示した。
 - 3)日本臨床検査標準協議会(JCCLS)関係では、医療法等の改正を受けて、検体検査の精度管理に求められる第三者認定に関わる「遺伝子関連検査のための ISO 15189 ガイダンス文書(2019(令和元)年 11 月)」を示した。
 - (3)ゲノム医療に関わる審議会等の動向
 - 1)ゲノム医療協議会の動向、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及び検体検査の精度管理等に関する検討会(2017(平成 29)年 10 月)を示した。
 - 2)がんゲノム医療関係では関連する様々な委員会が活動しており、それらをまとめて示すとともに、難病等希少疾患のゲノム医療に関わる動向も示した。
 - 3)直近では、がんと難病を対象とした全ゲノム解析が政策として推し進められようとしておりその動向を示した。
 - 4)近年注目されている NIPT 等の出生前検査の在り方を検討する専門委員会の動向を示した。
 - (4)医療法の改正等
 - 1)医療法の改正の主旨等については、関連して開催された日本臨床検査標準協議会の公開シンポジウムにおける講演資料を示した。
 - 2)(2)の3)及び(3)の3)も参照のこと。

(5) 遺伝子関連検査の精度保証

関連して重要な指標となる ACCE モデルを示した。

(6) 2020(令和2)年度診療報酬改定説明資料等について

2020(令和 2)年診療報酬改定に伴い、難病の診断に関わる遺伝学的検査が新たに多数保険適用となったため、その概要を示した。

(7) 研究指針の見直し

研究分野で広く遵守されてきた「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」及び「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」を新たに「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」として統合しようとする動向を示した。

以上

参考資料

(遺伝子関連検査・染色体検査の実施に関わる指針・ガイドライン
・審議会・医療法改正等)

2021(令和3)年4月1日現在

1. 日本臨床検査医学会 遺伝子委員会

<https://www.jslm.org/committees/gene/index.html>

本サイトでは、関連する資料集が掲載されている。

(2018年10月までの情報を掲載)

2. 最近公表された指針・ガイドライン・提言等

2018年以降公表された遺伝子関連検査、染色体検査、ゲノム医療及びゲノム研究等に関する各種関連情報サイトを以下に取りまとめた。

(1) 日本癌学会、日本癌治療学会、日本臨床腫瘍学会

「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
ンス」(第2.1版 2020年5月15日)

<https://www.jsmo.or.jp/about/doc/20200310.pdf>

「血中循環腫瘍 DNA を用いたがんゲノムプロファイリング検査の適正使用に関す
る政策提言」(令和3年1月20日)

<https://www.jsco.or.jp/Portals/0/uploads/2021/20210120.pdf>

(2) 日本医療研究開発機構(AMED)のゲノム創薬基盤推進研究事業 A-②:ゲノム 情報患者還元課題一患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意 事項を明確化する課題「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整 備に関する研究」(研究代表者:京都大学 小杉真司)(令和2年1月21日)

<http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/amedkosugi.html>

「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言一

その1:がん遺伝子パネル検査を中心に(改定第2版)」及び「ゲノム医療における
情報伝達プロセスに関する提言一

http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/a10_teigen_sono1_20191211.pdf

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(改定版)」

http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/a10_teigen_sono2_20191212.pdf

がん遺伝子パネル検査 二次的所見 患者開示 推奨度別リスト

(Ver2.1_20200215)

http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/a10_teigen_hosoku_20200215.pdf

(3)日本病理学会

1)「がんゲノム医療」の開始にあたって がんゲノム医療における病理診断と病理組織検体取扱いの重要性に関する提言(平成 30 年 1 月)

http://pathology.or.jp/news/pdf/genome_180125.pdf

ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程(平成 28 年 3 月 1 日)

<http://pathology.or.jp/genome/guidelineshingkai.html>

ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程(平成 30 年 3 月 1 日)

http://pathology.or.jp/genome_med/pdf/textbook.pdf

2)ゲノム試料の収集及びゲノムデータの取扱いに関する提言
(平成 28 年 7 月 12 日)

<http://pathology.or.jp/jigyuu/shishin/teigen-160712.html>

(4)日本肺癌学会 バイオマーカー委員会

「肺癌患者における EGFR 遺伝子変異検査の手引き」

(第 5.0 版 2021 年 12 月 16 日)

[肺癌患者における EGFR 遺伝子変異検査の手引き v5.0_最終版_20211219.pdf](http://haigan.gr.jp/haigan.gr.jp/v5.0_最終版_20211219.pdf)
(haigan.gr.jp)

「肺癌患者における ALK 融合遺伝子検査の手引き」

(第 4.0 版 2021 年 10 月 20 日)

<https://www.haigan.gr.jp/uploads/files/ALK%E9%81%BA%E4%BC%9D%E5%AD%90%E6%A4%9C%E6%9F%BB%E3%81%AE%E6%89%8B%E5%BC%95%E3%81%8D%20ver.4.pdf>

「肺癌患者における BRAF 遺伝子変異検査の手引き」

(第 1.0 版 2018 年 4 月 5 日)

<https://www.haigan.gr.jp/uploads/files/photos/1620.pdf>

「肺癌患者における次世代シーケンサーを用いた遺伝子パネル検査の手引き」
(第 2.0 版 2021 年 10 月 20 日)

https://www.haigan.gr.jp/uploads/files/NGS%E3%82%AC%E3%82%A4%E3%83%89%E3%83%A9%E3%82%A4%E3%83%B3%E7%89%88%E6%9C%80%E7%B5%82_version.MM.Oct.21.2021.pdf

「肺癌患者における METex14 skipping 検査の手引き」

(第 1.0 版 2020 年 9 月 15 日)

<https://www.haigan.gr.jp/uploads/files/MET%E9%81%BA%E4%BC%9D%E5%AD%90>

[%E6%A4%9C%E6%9F%BB%E3%81%AE%E6%89%8B%E5%BC%95%E3%81%8D%20v1.0%2020.09.15.pdf](#)

- (5)日本小児遺伝学会 日本先天異常学会 日本人類遺伝学会
厚生労働省難治性疾患政策研究事業「先天異常症候群領域の指定難病等のQOLの向上を目指す包括的研究」研究班「染色体微細欠失重複症候群の包括的診療体制の構築」研究班(研究代表者:慶應義塾大学 小崎健次郎)
「診療において実施するマイクロアレイ染色体検査のガイダンス」
(2020年3月30日)
https://plaza.umin.ac.jp/p-genet/downloads/20200330_microarray_guidance.pdf

- (6)日本赤十字社HLA委員会 日本造血細胞移植学会
「造血細胞移植のためのHLAガイドブック」(2019年5月10日)
https://www.jmdp.or.jp/medical/familydoctor/hla_reference.html

- (7)日本衛生検査所協会 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会
1)「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 平成30年12月1日 改定
別表1. 遺伝子関連検査の質保証に関する要件
別表2. NGSを用いた遺伝子解析において求められる分析的妥当性に
関して考慮すべき事項
<https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/uploads/2023/03/030401.pdf>

- 2)第10回遺伝子関連検査・染色体検査アンケート調査報告書
(対象期間:平成30年度)
<https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/uploads/2024/05/%EF%BC%88%E5%85%AC%E8%A1%A8%E7%94%A8%E7%AC%AC12%E5%9B%9E%E9%81%BA%E4%BC%9D%E5%AD%90%E3%83%BB%E6%9F%93%E8%89%B2%E4%BD%93%E6%A4%9C%E6%9F%BB%E3%82%A2%E3%83%B3%E3%82%B1%E3%83%BC%E3%83%88%E8%AA%BF%E6%9F%BB%E5%A0%B1%E5%91%8A%E6%9B%B8.pdf>

- (8)日本臨床検査標準協議会(JCCLS)関係
<https://www.jccls.org/active/public2/>
1) 遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル(承認文書)(平成23年12月)
2) 遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル(パート2)(平成29年10月)

- 3) 遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン解説版
(平成 28 年 3 月)
- 4) 遺伝子関連検査のための ISO 15189 ガイダンス文書(令和元年 11 月)

(9)日本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)

http://www.jamt.or.jp/data/asset/docs/20190531_ver2.0.pdf

(10)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>

(11)日本染色体遺伝子検査学会

「染色体遺伝子検査の品質保証のための指針(第 3 版 2020 年 4 月 10 日)

<http://www.jacga.jp/post/1099>

(12) 日本臨床腫瘍学会

「大腸がん診療における遺伝子関連検査等のガイダンス 第 4 版」(2019 年 12 月)

<https://www.jsmo.or.jp/news/jsmo/doc/20190426.pdf>

3. ゲノム医療に関わる審議会等の動向

(1)ゲノム医療協議会(2019 年 10 月ゲノム医療実現推進協議会を改組)及び
ゲノム医療実現推進協議会

<https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryuu/genome/kaisai.html>

＊ 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)

＊ 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/genome_jitsugen.html

(2)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

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kousei_311652.html

「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)」
(平成 28 年 10 月 19 日)

<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000->

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

(3)検体検査の精度管理等に関する検討会(平成 29 年 10 月)

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-isei_487624.html

「検体検査の精度管理等に関する検討会とりまとめ」(平成 30 年 3 月)

<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10801000-Iseikyoku-Soumuka/0000200534.pdf>

(4)がんゲノム医療関係

1)がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会(厚生労働省)

<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kenkou.html?tid=423605>

がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書(平成 29 年 6 月 27 日)

<https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000169238.html>

2)がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議

https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_00614.html

3)がん全ゲノム解析等連絡調整会議

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kenkou_514424_00004.html

4)がんゲノム医療中核拠点病院等の一覧表(令和2年4月1日現在)

<https://www.mhlw.go.jp/content/001241247.pdf>

(5)難病等希少疾患のゲノム医療関係

1) 厚生科学審議会(疾病対策部会難病対策委員会)

<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei.html?tid=127746>

2) 未診断疾患イニシアチブ IRUD (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases)

<https://plaza.umin.ac.jp/irud/>

3) 難病情報センター

<https://www.nanbyou.or.jp/>

＊ 指定難病

<https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000084783.html>

4)厚生労働科学研究費補助金(難治疾患政策研究事業)「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」(研究代表者:鳥取大学 難波 栄二)

＊ 研究班報告書 <https://mhlw-grants.niph.go.jp/project/147124>

＊ 遺伝学的検査 検索システム <http://www.kentaikensa.jp/search>

(6)全ゲノム解析等実行計画(令和元年 12 月 20 日)

https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_08564.html

全ゲノム解析等実行計画(第1版)概要

<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/000579015.pdf>

全ゲノム解析等実行計画(第1版)本文

<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/000579016.pdf>

1)がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kenkou_514424_00001.html

2)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

(7)NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kodomo_145015_00008.html

＊ 母体血を用いた出生前遺伝学的検査(NIPT)の調査等に関するワーキンググループ

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kodomo_145015_00005.html

4. 医療法改正

(1)医療法改正等の経緯と検体検査の精度の確保に係る基準について

<https://www.mhlw.go.jp/content/10800000/000911173.pdf>

＊ 平成 30 年度 JCCLS シンポジウム「検体検査の精度・品質に係る医療法等の改正：背景と経緯」2018 年(平成 30 年)11 月 14 日(水)主婦会館プラザエフ7階カトレアにおける講演資料

https://www.jccls.org/pdf/science_meeting/2018/s1.pdf

(2) 3. (3)検体検査の精度管理等に関する検討会(平成 29 年 10 月)も参照

<https://www.mhlw.go.jp/content/10800000/000911173.pdf>

5. 遺伝子関連検査の精度保証

(1)ACCE モデル: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(The ACCE Model's List of Targeted Questions Aimed at a Comprehensive Review of Genetic Testing)(アメリカ疾病管理予防センター: CDC; Centers for Disease Control and Prevention)

<https://archive.cdc.gov/#/details?url=https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/acce/index.htm>

(2)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
(The ACCE Model's List of Targeted Questions Aimed at a Comprehensive Review
of Genetic Testing) ver. 1.0 5 March 2007 日本語訳: 白岩 健, 津谷 喜一郎 東京
大学大学院薬学系研究科医薬政策学 <http://pgsi.umin.jp/list.pdf>

6. 令和2年度診療報酬改定説明資料等について(厚生労働省保険局医療課)

https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000196352_00001.html

令和2年度診療報酬改定の概要(技術的事項) (令和2年3月5日版)

<https://www.mhlw.go.jp/content/12400000/000616844.pdf>

7. 研究指針の見直し

(1)科学技術・学術審議会 生命倫理・安全部会「ゲノム指針及び医学系指針の見直しに関する専門委員会(医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議)

<https://www.lifescience.mext.go.jp/council/council017.html>

(2)医学研究等に係る倫理指針の見直しに関する合同会議タスク・フォース

<https://www.lifescience.mext.go.jp/council/council018.html>

「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」

一般社団法人日本衛生検査所協会（以下、「日衛協」という） 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会では、日衛協加盟の各衛生検査所が提供する「遺伝子関連検査の質保証に求められる要件」¹（別表1.）を、1. 施設認定・認証、2. 検査の質保証、3. 検査従事者の水準・資格、4. 職員に関する教育及び 5. リスクマネジメントの観点から取りまとめ、「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」¹として、平成 25 年 5 月に公表した。本見解の策定に際しては、それまで各社が独自に実施してきた検査の質保証に関する取り組みを、日衛協遺伝子関連検査受託倫理審査委員会として取りまとめることにより、共通の必要要件として共有化することを目的とした。

最近の動向としては、2015（平成 27）年 7 月には「ゲノム医療実現推進協議会」による「中間取りまとめ」² が公表され、その工程表に従ってゲノム医療の実装が進められようとしている。また、次世代シーケンサー（NGS）による遺伝子解析技術の革新もゲノム医療の進展を加速させている。さらに、医療法³及び臨床検査技師等に関する法律（臨床検査技師法）⁴等が改正され、改めて遺伝子関連検査の質保証体制の充実⁵が求められるようになった。

今回、これら現状を受けて「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」を見直すとともに、検体採取（Pre-analysis）から、解析（Analysis）、結果報告（Post-analysis）までを対象範囲としてとして「NGSを用いた遺伝子解析において求められる分析的妥当性に関して考慮すべき事項」（別表 2.）を取りまとめたので、合わせて公表することとした。

今後は、日衛協加盟の衛生検査所では、今回改定した本見解を受けて、自ら提供する遺伝子関連検査の受託から報告までの一連の検査工程について、高い質保証体制を維持・向上させながら、遺伝子関連検査を実施・提供する必要がある。

2013（平成 25）年 5 月 23 日 策定

2018（平成 30）年 12 月 1 日 改定

一般社団法人日本衛生検査所協会
遺伝子関連検査受託倫理審査委員会

見解策定の背景と経緯

一般社団法人日本衛生検査所協会では、2000(平成12)年以降、遺伝子関連検査を取り巻く様々な外部環境に対応するために、遺伝子関連検査及び染色体検査の受託実績等の把握を目的としてアンケート調査を隔年ごとに実施し、継続して公表してきた⁶。また、「遺伝子検査受託倫理審査委員会」を設置し、遺伝子検査を取り巻く社会動向の変化に注目しつつ「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」を策定し、倫理指針の実務運用に関する各種課題の抽出とその対応方針について検討を行っている。

近年の動向としては、2009(平成21)年には「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」⁷(平成21年3月、11月改正、平成22年12月、その後、平成24年7月に再改正)が、2010(平成22)年には「ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン」⁸(平成22年12月)が新たに策定され公表されるとともに、2011(平成23)年2月には日本医学会より「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」⁹(平成23年2月:日本医学会)が公表された。このため、平成23年には「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」の全面的な見直しを行い、指針の名称を「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」¹⁰に変更するに至った。また、併せて委員会の名称も「遺伝子関連検査受託倫理審査委員会」に変更した。

その後、次世代シーケンサー(NGS)によるゲノム解析技術の格段の普及により、難病の診断への応用やがんゲノム医療の実装が進められるようになった。このため、日本病理学会から、2016(平成28)年3月に「ゲノム研究用病理組織検体取り扱い規程」¹¹が、2017(平成29)年9月には「ゲノム診療用病理組織検体取り扱い規程」¹²が公表された。さらに、2017(平成29)年10月には日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会合同で「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」(第1.0版)¹³が公表された。

続いて2017(平成29)年11月には日本臨床検査医学会から「ゲノム医療における検体検査の品質確保に関する提言(がんゲノム医療推進を踏まえて)」¹⁴、日本人類遺伝学会から「次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝学的検査に関する提言」¹⁵が公表された。さらに、2018(平成30)年には、NGSを用いたゲノム解析の進展により、医療現場が直面すると予想される二次的所見への対応を含めた、クリニカルシーケンスを実施する際の患者及び家族等に対する説明事項や留意事項について、国立研究開発法人日本医療研究開発機構(AMED)「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」研究班から「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言-がん遺伝子パネル検査と生殖細胞系列全ゲノム/全エクソーム解析について-初版-20180321」¹⁶が公表された。

疾患分野別の動向として、希少疾患を含む難病関係の取り組みについては、2015(平成27)年に「難病の患者に対する医療等に関する法律」(難病法)¹⁷が施行されこと

を受けて、平成 28 年 10 月には厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会から「難病の医療提供体制の在り方について」(報告書)¹⁸が公表された。

また、がんゲノム医療の分野では、「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」(2017(平成 29)年 3 月)が設置され、「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書～国民参加型がんゲノム医療の構築に向けて～」(平成 29 年 6 月)¹⁹が公表された。

一方、特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会(JCCLS)からは、「遺伝子関連検査検体品質管理マニュアル」(承認文書)²⁰(平成 23 年 12 月)や「遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル」(パート 2)²¹新規測定技術:解析試料の品質管理承認文書(平成 29 年 10 月)、「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」(平成 23 年 6 月)²²、「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン解説版」(平成 28 年 3 月)²³が公表されており、遺伝子関連検査に関わる質保証の要件が明確化されてきた。

前記ゲノム医療の実用化に向けた取り組みの背景には、以下が挙げられる。まず、2014(平成 26)年に内閣総理大臣を本部長とする「健康・医療戦略推進本部」が設置され、「健康・医療戦略」(平成 26 年 7 月)では、ゲノム医療の実現に向けた基盤の整備や取り組みの推進が掲げられた。そして、その実現のために「ゲノム医療実現推進協議会」(平成 27 年 2 月)が設置され、その後のゲノム医療の推進等の工程表となる「中間とりまとめ」(平成 27 年 7 月)²が公表された。

さらに、「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」(平成 27 年 11 月)が設置され、1. 改正個人情報保護法におけるゲノム情報の取扱いについて、2. 「ゲノム医療」等の質の確保について、3. 「ゲノム医療」等の実現・発展のための社会環境整備、の三つの領域についての課題の抽出と今後の方針の検討を行い、「意見とりまとめ」(平成 28 年 10 月)²⁴を公表した。本「意見とりまとめ」では、遺伝子関連検査の質保証に関しては、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が取りまとめた「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」^{22, 23}を基本とすることが示された。その後、「社会保障審議会医療部会」²⁵(平成 29 年 1 月)において遺伝子関連検査を含む臨床検査全体の質保証についての対応が提案され、医療法³及び臨床検査技師法⁴等の改正の要件と繋がった。なお、これら法律の改正に伴う検体検査の質保証に関しては、「検体検査の精度管理等に関する検討会」(平成 29 年 10 月)が設置され、遺伝子関連検査・染色体検査を含む「検体検査の精度管理等に関する検討会とりまとめ」(平成 30 年 3 月)²⁶が公表された。その後、厚生労働省からは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(平成 30 年 7 月、8 月)²⁷が公布され、12 月 1 日から医療法等が施行されることとなっている。

このような状況の下、日衛協 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会では、「遺伝子

関連検査の質保証体制に関する要件」(別表1.)の改正を行うとともに、「NGSを用いた遺伝子解析において求められる分析的妥当性に関して考慮すべき事項」(別表2.)を新たに取りまとめ、これらを合わせて「遺伝子関連検査の質保証体制についての見解」としてこのたび公表することとした。なお、本見解は、臨床検査振興協議会 医療政策委員会 ゲノム検査に関する小委員会が取りまとめた「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」²⁸の解析部分を補完する資料でもある。また、本件の関連資料として示された各資料は、ゲノム医療を進める際には必須の資料であることを十分に理解したうえで活用すべきである。

以上

関連資料

2018(平成 30)年 12 月 1 日現在

1. 「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)
<https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/uploads/2023/03/030401.pdf>
2. 「ゲノム医療実現推進協議会」
<https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryuu/genome/kaisai.html>
「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
ゲノム医療実現推進協議会 平成 28 年度報告 平成 29 年 7 月 31 日
内閣官房健康・医療戦略室
<https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryuu/genome/dai10/sankou2.pdf>
ゲノム医療実現推進協議会 2017(平成 29)年度報告 2018(平成 30)年 8 月 10 日
https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryuu/genome/pdf/h29_houkoku.pdf
3. 「医療法等の一部を改正する法律」
<http://anshin.pref.tokushima.jp/med/experts/docs/2017061600016/files/1.pdf>
<http://anshin.pref.tokushima.jp/med/experts/docs/2017061600016/files/2.pdf>
4. 「臨床検査技師等に関する法律」
https://www.mhlw.go.jp/web/t_doc_keyword?keyword=%E8%87%A8%E5%BA%8A%E6%A4%9C%E6%9F%BB%E6%8A%80%E5%B8%AB%E7%AD%89%E3%81%AB%E9%96%A2%E3%81%99%E3%82%8B%E6%B3%95%E5%BE%8B&dataId=80018000&dataType=0&pageNo=1&mode=0
5. 医療法及び医師法の一部を改正する法律案要綱
(平成 30 年 4 月 11 日第 61 回社会保障審議会医療部会 参考資料 1)
https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu_Shakaihoshoutantou/0000203219.pdf
6. 第 9 回遺伝子・染色体検査アンケート調査報告書の公表について
<https://www.jrcla.or.jp/993/>
7. 「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」日本臨床検査医学会 日本人類遺伝学会
日本臨床検査標準協議会(2009 年 3 月 24 日 2009 年 11 月 2 日改定 2010 年 12 月 1 日改定 2012 年 7 月 2 日改定)
<http://jshg.jp/wp-content/uploads/2017/08/120702PGx.pdf>
「ファーマコゲノミクス検査の運用指針」(PGx 検査運用指針)Q&A
https://jshg.jp/wp-content/uploads/2017/08/genomics120705_2.pdf
8. 「ゲノム薬理学を適用する臨床研究と検査に関するガイドライン」
日本人類遺伝学会 日本臨床検査医学会 日本臨床薬理学会 日本 TDM 学会

- 日本臨床検査標準協議会(平成 22 年 12 月)
<http://jshg.jp/wp-content/uploads/2017/08/genomics21001203.pdf>
9. 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」
日本医学会(平成 23 年 2 月)
<http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>
「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」Q&A
http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis_ga.html
10. 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」日本衛生検査所協会 遺伝子検査受託倫理審査委員会(平成 13 年 4 月 10 日 策定 平成 16 年 9 月 16 日 改正 平成 19 年 4 月 1 日改正 平成 23 年 10 月 1 日 改正 平成 26 年 11 月 27 日 改正)
<https://www.jrcla.or.jp/origin/wp-content/uploads/2023/03/040901.pdf>
11. 「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程」(2016 年 3 月)
<http://pathology.or.jp/genome/>
12. 「ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程」日本病理学会(2017 年 9 月)
http://pathology.or.jp/news/pdf/genome_kitei_170915.pdf
13. 「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」(第 1.0 版)日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会合同(平成 29 年 10 月)(2017 年 10 月 11 日第 1.0 版 2020 年 3 月 11 日第 2.0 版 2020 年 5 月 15 日第 2.1 版)
<https://www.jsmo.or.jp/about/doc/20200310.pdf>
14. 「ゲノム医療における検体検査の品質確保に関する提言(がんゲノム医療推進を踏まえて)」日本臨床検査医学会(平成 29 年 11 月)
<https://www.jslm.org/committees/gene/gene20171121.pdf>
15. 「次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝学的検査に関する提言」
日本人類遺伝学会(2017 年 11 月 18 日)
<http://jshg.jp/wp-content/uploads/2017/11/237481cfae4fce4f8280c77d95b574a97.pdf>
16. (AMED)「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」(研究代表者:京都大学 小杉眞司)「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言—がん遺伝子パネル検査と生殖細胞系列全ゲノム/全エクソーム解析について—初版— 20180321」
<https://www.amed.go.jp/content/000031253.pdf>
17. 「難病の患者に対する医療等に関する法律」(難病法)
https://www.mhlw.go.jp/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/dl/140618-01.pdf
https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/nanbyou/

18. 「難病の医療提供体制の在り方について」(報告書)
厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会(平成 28 年 10 月 21 日)
<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000140785.pdf>
難病の医療提供体制の在り方について(参考)
<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000140786.pdf>
19. 「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書～国民参加型がんゲノム医療の構築に向けて～」(平成 29 年 6 月)
<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10901000-Kenkoukyoku-Soumuka/0000166310.pdf>
20. 「遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル」(承認文書)(平成 23 年 12 月)
* 日本臨床検査標準協議会(JCCLS)
<https://www.jccls.org/pdf/public2/MM5-A1.pdf>
21. 「遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル」(パート 2)
新規測定技術・解析試料の品質管理(承認文書)(平成 29 年 10 月)
<https://www.kinokuniya.co.jp/f/dsg-01-9784990352240>
22. 「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」(暫定文書)
(平成 23 年 6 月)
https://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/pdf/090918_b10_idenshikensabest.pdf
23. 「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン解説版」
(平成 28 年 3 月)
<https://www.jccls.org/pdf/public2/MM6-A1.pdf>
24. 「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」
「意見とりまとめ」(平成 28 年 10 月)
<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/0000140440.pdf>
25. 「社会保障審議会医療部会」
https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-hosho_126719.html
https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-hosho_126719.html
* 第59回社会保障審議会医療部会(平成 30 年 1 月 24 日)
<https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000192022.html>
資料2 医療法及び医師法の改正法案について(検討中の内容)
https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu_Shakaihoshoutantou/04_2.pdf

* 第61回社会保障審議会医療部会(平成 30 年 4 月 11 日)

<https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000203208.html>

資料3

https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu_Shakaihoshoutantou/0000203215.pdf

参考資料1

https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu_Shakaihoshoutantou/0000203219.pdf

参考資料3

https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu_Shakaihoshoutantou/0000203221.pdf

* 第62回社会保障審議会医療部会(平成 30 年 6 月 6 日)

<https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000210433.html>

資料4 検体検査の精度管理等に関する検討会について(省令改正)

https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu_Shakaihoshoutantou/0000210421.pdf

参考資料1 医療法等の一部を改正する法律の一部の施行に伴う関係省令の整備に関する省令案

https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-12601000-Seisakutoukatsukan-Sanjikanshitsu_Shakaihoshoutantou/0000210429.pdf

26. 「検体検査の精度管理等に関する検討会」(平成 29 年 10 月)

https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-isei_487624.html

検体検査の精度管理等に関する検討会 とりまとめ(平成 30 年 3 月 30 日)

<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10801000-Iseikyoku-Soumuka/0000200534.pdf>

27. 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(平成 30 年 7 月 27 日厚生労働省令第 93 号)

<https://www.pref.hiroshima.lg.jp/uploaded/attachment/331998.pdf>

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政発 0810 第1号

<https://www.pref.hiroshima.lg.jp/uploaded/attachment/331997.pdf>

28. 「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 1.0 版作成日:2018 年 10 月 30 日)

臨床検査振興協議会 医療施策委員会 ゲノム検査に関する小委員会

<https://www.jslm.org/committees/gene/20181030panel.pdf>