

「第1回消費者向け(DTC) 遺伝子検査ビジネスのあり方に関する研究会」

(2020年9月17日)

1. DTC遺伝子検査を取り巻く環境
2. 検体検査の精度確保に係る医療法等の改正
3. 「遺伝子関連検査のISO 15189施設認定プログラム」
4. 課題の整理

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委員長

ISO/TC212国内検討委員会委員長

東海大学医学部基盤診療学系臨床検査学

宮地 勇人

DTC遺伝子検査の流れの現状

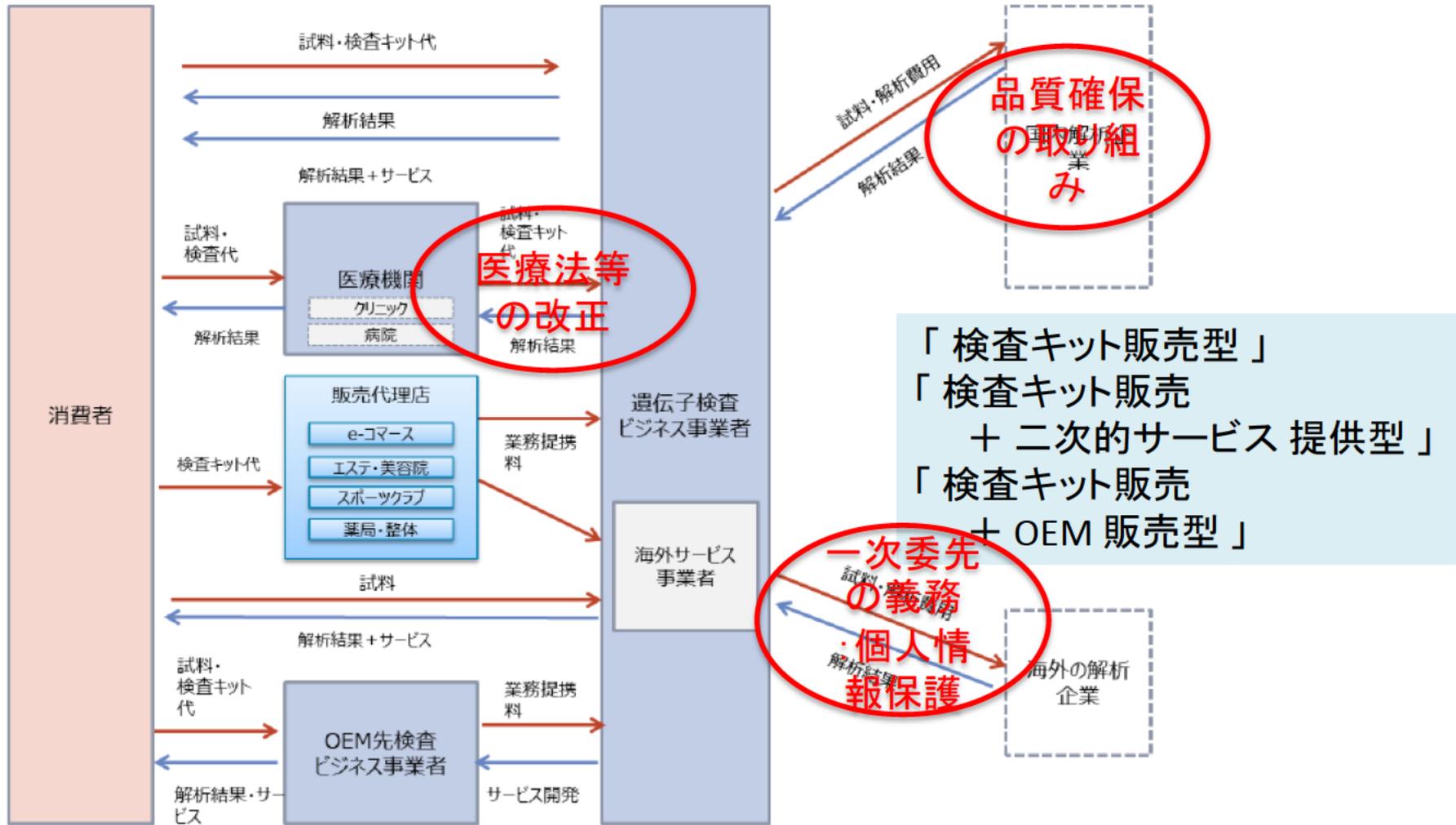


図 2-1-2 DTC 遺伝子検査サービスの流れ

DTC遺伝子検査を取り巻く環境

- サービス多様性
 - 検査の目的:疾患罹患リスク～単一遺伝子疾患リスク
 - 検査:医療機関介在遺伝子検査、DTC遺伝子検査
- 診療の用に供する検体検査か否か
 - 検体検査の精度確保に係る医療法等の改正
 - 医療機関でのDTC利用(医療機関介在型)
 - 海外の検査サービス利用
 - 臨床研究、臨床治験の考え方
- ビジネスの発展のあり方
 - 個人に結果還元するヒト遺伝学的検査
 - 二次的所見への対応、説明と同意
 - 個人遺伝情報保護の取り組み
 - 分析的妥当性、施設間差
 - データ蓄積、エビデンス構築
 - 適切な情報提供
 - 施設の認証、第三者認定

検体検査の品質・精度 の確保に係る法令 (施行～208年12月1日)

医療機関から業務委託 する場合の基準 施行規則改正(厚生労働省令) (公布7月27日)

医療法等の一部を 改正する法律 (公布2017年6月13日)

- ・検体検査の精度の確保
病院管理者の責任
- 1. 実施する場合
- 2. 委託する場合
- ・厚生労働省で定める基準

- 2. 業務委託における検体検査の精度の確保に必要な標準作業書、作業日誌、台帳
- (1) 検査全般(依頼・結果報告における情報の連携・交換)について
- (2) 検査全般(教育研修・技能評価)
- (3) 委託検査管理
- (4) 工程管理・精度管理
- (5) 苦情処理
- (6) 検体処理

検体:尿、血液などの人体から排出され、又は採取されたもの

検体検査の精度の確保に必要な標準作業書、作業日誌及び台帳に係る基準(義務)

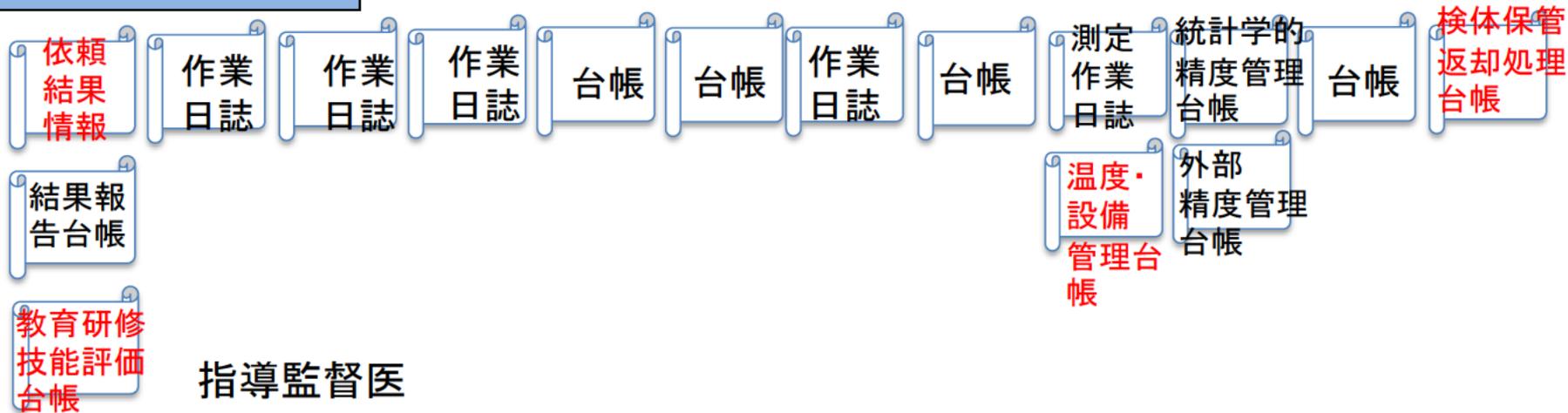
検査プロセス



標準作業書

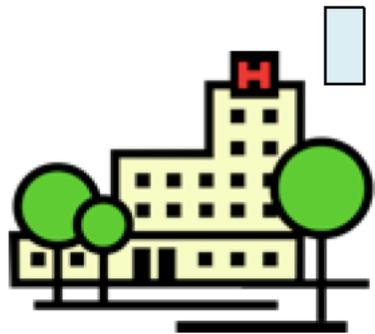


作業日誌又は台帳



適切な委託先の確保、調整

医療法改正



検査依頼情報

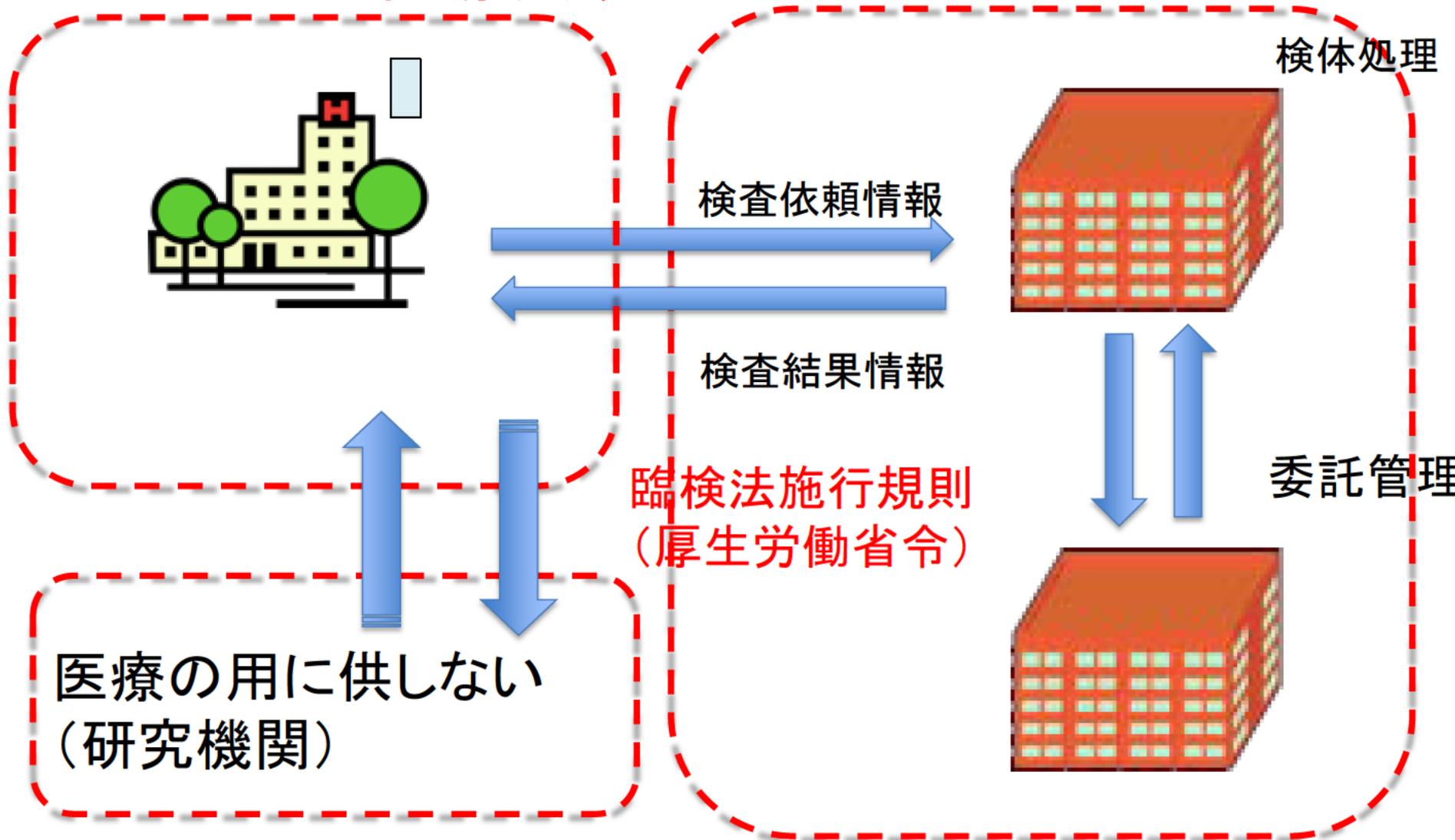
検査結果情報

臨検法施行規則
(厚生労働省令)

検体処理

委託管理

医療の用に供しない
(研究機関)



業務委託における検体検査の精度の確保に 必要な標準作業書、作業日誌、台帳 (検討会 とりまとめ)

検査全般(依頼・結果報告における 情報の連携・交換)について



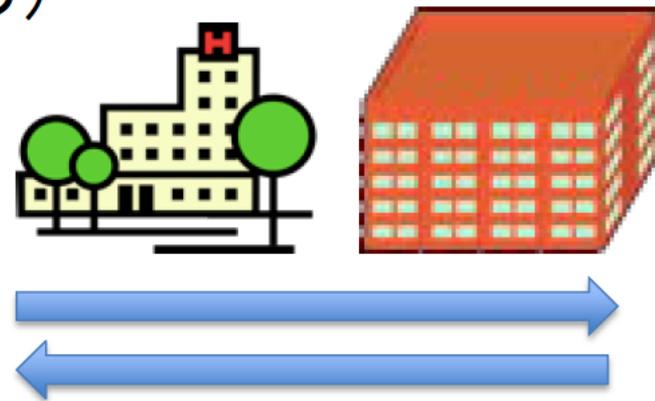
<検査全般(依頼・結果報告における情報の連携・交換)
について書類に係る基準>

| 書類の名称 | 主な記載事項 |
|----------------------|---|
| 検査依頼情報・検査結果報告情報標準作業書 | 医療機関等からの検査依頼情報及び医療機関等への検査結果報告情報(以下、「情報」という。)について、 1. 情報の記録媒体と交換方法に関する事項 2. 情報の規格及び内容確認の方法に関する事項 3. 情報の追加・修正の方法に関する事項 4. 検査依頼情報・検査結果情報台帳、検査結果報告台帳の記入要領 |
| 検査依頼情報・検査結果情報台帳 | 検査依頼・検査結果報告を行う際の交換する情報の確認、追加・修正の記録 |

＜検査全般（依頼・結果報告における情報の連携・交換）について書類に係る基準＞ （検討会 とりまとめ）

事由背景は、

- 個人情報保護
- 情報セキュリティ



具体的には、

「医療情報システムの安全管理に関するガイドライン」等の遵守
（第5版 平成29年5月 厚生労働省）

例：改正個人情報保護法

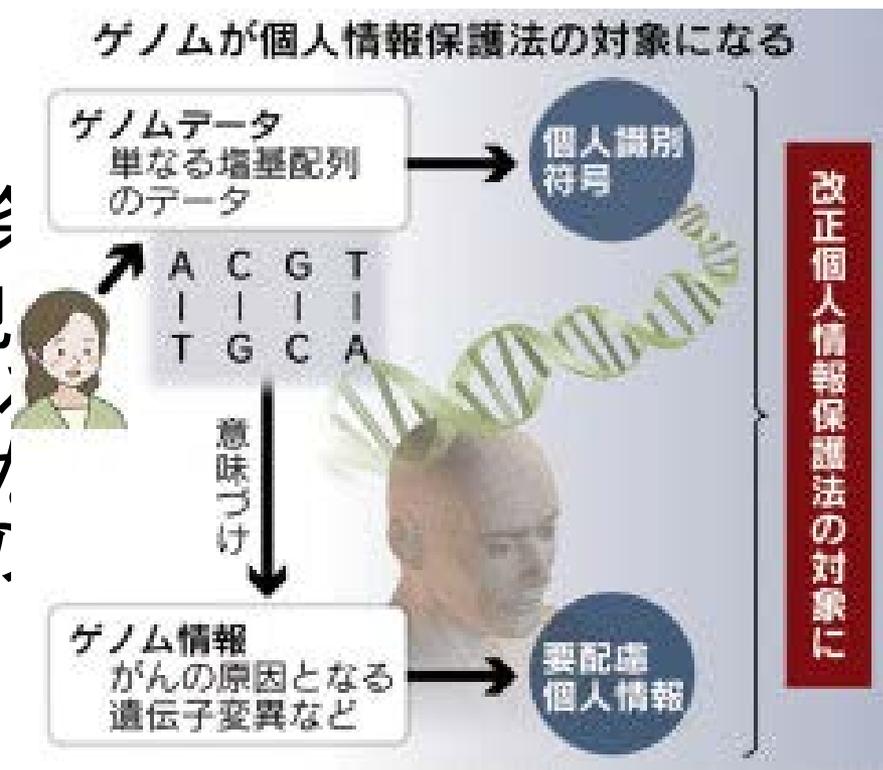
「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」

個人情報保護に関する法律 についてのガイドライン（通則編）

平成28年11月（平成29年3月一部改正）

個人情報保護委員会

- 「個人識別符号」
- 「要配慮個人」
- 情報本人の人種、信託、**病歴**、犯罪の経歴、犯罪事実その他本人に対するその他の不利益が生じた場合に特に配慮を要するもの等が含まれる。



検体検査の外部委託

診療の用に供する



診療の用に供さない

- 1) **検体検査の委託先** (医療法、施行規則)
ブランチラボ、衛生検査所等定められた施設
(医療法第15条の2、医療法施行令第4条の7、
医療法施行規則第9条の8)
- 2) **検体検査を行う機関** (臨床検査技師法)
厚生労働大臣が定める施設を除き、**衛生検査所の許可**をとること。(臨床検査技師法第20条の3)

課題



厚生労働大臣が定める施設(告示)に相当せず
→衛生検査所登録
→検体検査の精度の確保に係る法改正

厚生労働大臣が定める施設(告示)

海外DTCサービス

- 1 保健所
- 2 検疫所
- 3 犯罪鑑識施設
- 4 次に掲げる施設その他これらに類する施設であつて、**診療の用に供する検体検査を行わないもの**
 - イ 国又は地方公共団体の試験研究施設
 - ロ 学校教育法に基づく**大学及びその附属試験研究施設**
 - ハ 医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律に基づき医薬品、医薬部外品、化粧品、医療機器又は再生医療等製品の製造販売業の許可を受けた者の営業所及び試験研究施設並びに同法に基づき医薬品等の製造業の許可又は登録を受けた者の製造所及び試験研究施設
 - ニ 民法その他の法律の規定により設立された法人の試験研究施設
- ホ **人体から採取された検体**(受検者が自ら採取したものに限り。)について生化学的検査を行う施設(イからニまでに掲げる施設を除く)

法改正における外部委託時の注意

各施設で運用取り決め

希少難病

欧米で利用可能な
遺伝学的検査4,500以上

指定難病333疾患

保険診療

衛生検査所

- ✕ 海外への直接依頼
- ✕ 診療の用に供する検体検査
の研究室依頼
- ✕ 研究室からの結果の直接利用

大学等の
研究室

① 衛生検査所

② 大学病院等
検査室

指定難病申請は？

③ 研究目的の検査結果は、
改めて、臨床検査として
確認を行う

遺伝子関連検査・染色体検査を行う場合 の基準(まとめ)

| 基準 | | 規制 |
|-----------------|----------------------------|------|
| 責任者の設置 | 精度の確保に係る責任者の配置 相応の経験と資質 | 義務 |
| 内部精度管理 の実施 | | 義務 |
| 適切な研修の 実施 | | 義務 |
| 外部精度管理 調査の受検 | 代替法→クロスチェック | 努力義務 |
| 第三者認定 | | 勸奨 |

バイオバンク及びゲノム医療を支える
遺伝子関連検査の品質・精度の国際標準規格を
利用した実現化とその周辺の動向
「ゲノム創薬基盤推進研究事業・増井班
最終年度成果報告会(H29～R1)」(2020年 3月4日)

ゲノム解析技術を対象としたISO 15189 施設認定
プログラム構築のためのガイダンス文書、
現地実技試験とパイロット審査

従来課題

- 我が国で運用のISO 15189施設認定プログラムの対象は、保険診療収載項目(薬事承認検査)に限定されている。
- 検査室独自開発の検査(laboratory developed tests: LDT)の遺伝子関連検査は対象でない。
- 外部精度管理調査(評価)が広く受検できる体制でない。
- 遺伝子関連検査では、病理検査室や臨床用バイオバンクに保管した過去の検体が利用可能である一方、検体の品質確保のしくみがない。

遺伝子は？

臨床検査室

規格・ガイダンス

国際規格

導入規格

ガイダンス

認定プログラム
(JCCLS,
JAB)

審査基準

審査員

保険診療、薬事承認

一般的
臨床検査項目

非薬事承認

保険診療外

LDT
(コンパニオン診断、NGS
遺伝学的検査、新規技術)
新規バイオマーカー

国際標準検査管理加算(2016)

がんゲノム医療
中核拠点病院(2018)

臨床研究中核病院(2015)
国際レベルの臨床研究
医師主導の臨床治験

認定プログラム(現行)

新規プログラム
(ゲノム版)

ISO 15189: 2012

ISO/TR 22869

CLSI GP26→QMS01

JAB RM300: 2014

導入規格

ガイダンス

審査基準

現地実技試験
審査員養成

遺伝子関連検査のガイダンス文書発行 (2019年11月19日)

CONTENTS

| | |
|----------|-----------------|
| 1 | はじめに |
| 2 | 適用範囲 |
| 3 | 用語及び定義 |
| 4 | 管理上の要求事項 |
| 4.1 | 組織及び管理主体責務 |
| 4.2 | 品質マネジメントシステム |
| 4.3 | 文書管理 |
| 4.4 | サービスの合意事項 |
| 4.5 | 委託検査室による検査 |
| 4.6 | 外部からのサービス及び供給品* |
| 4.7 | アドバイスサービス* |
| 4.8 | 苦情処理 |
| 4.9 | 不適合の識別及び管理 |
| 4.10 | 是正処置 |
| 4.11 | 予防処置 |
| 4.12 | 継続的改善* |
| 4.13 | 記録の管理 |
| 4.14 | 評価及び監査 |
| 4.15 | マネジメントレビュー* |

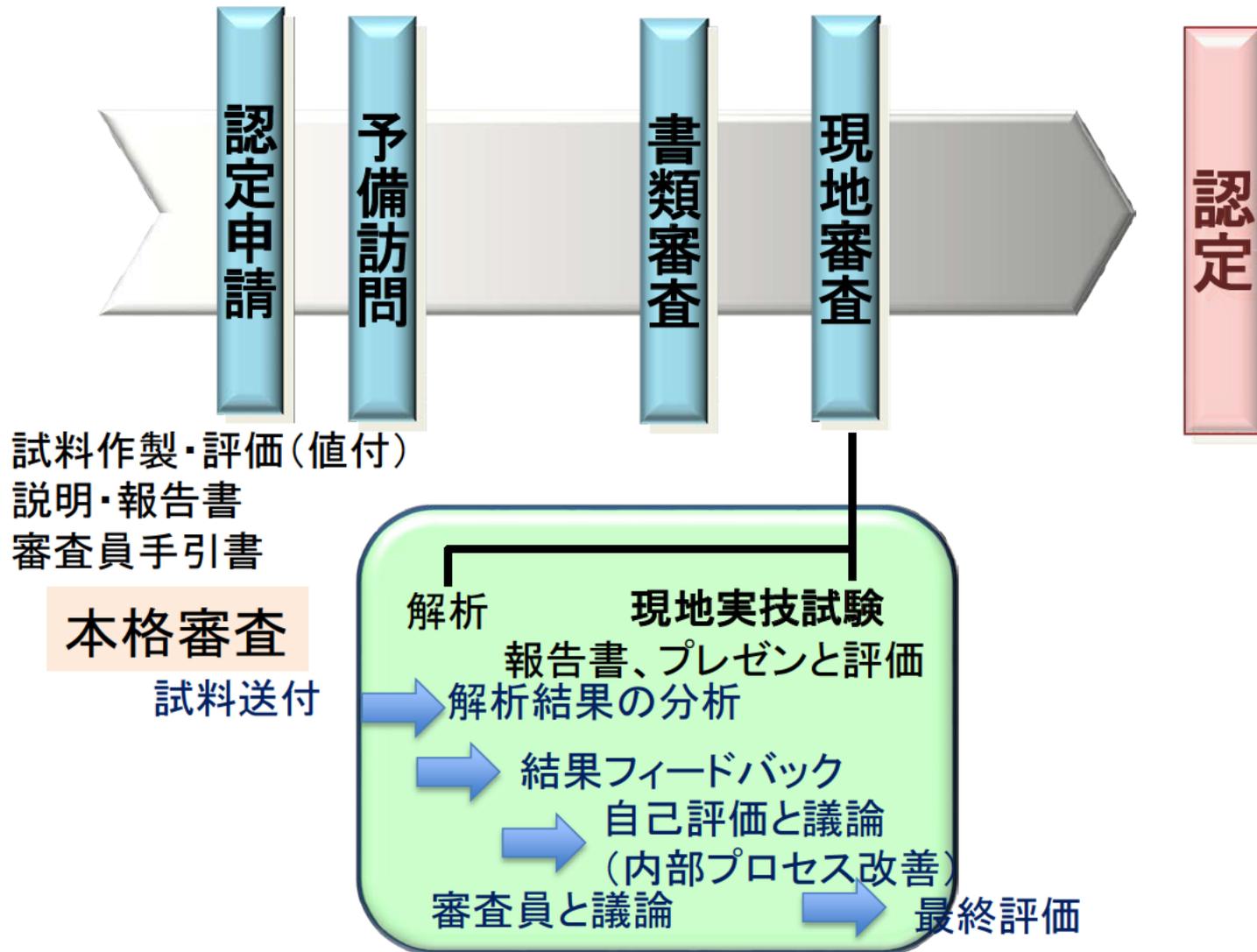
遺伝子関連検査の ISO 15189 ガイダンス文書の発行について

I. 医療法等改正の経緯と概要

ヒトゲノムの解読と解析技術の進歩により、ヒトの複雑性と多様性に関するゲノム情報に基づく個別化医療の時代を迎えた。遺伝子関連検査は、科学的根拠に基づく個別の計画的医療、患者負担軽減による医療の質や効率の向上に向けて、新規技術の応用と利用対象の拡大が続いている。一方、ゲノム医療実現を推進するため、実用化、実施体制、適正利用、社会基盤整備など様々な課題がある。ゲノム医療実現推進における課題認識のもと、健康・医療戦略推進本部により

| | |
|----------|-----------------|
| 5 | 技術的要求事項 |
| 5.1 | 要員 |
| 5.2 | 施設及び環境条件 |
| 5.3 | 検査室の機材、試薬、及び消耗品 |
| 5.4 | 検査前プロセス |
| 5.5 | 検査プロセス |
| 5.6 | 検査結果の品質の確保 |
| 5.7 | 検査後プロセス |
| 5.8 | 結果の報告 |
| 5.9 | 結果の報告（リリース） |
| 5.10 | 検査室情報マネジメント |

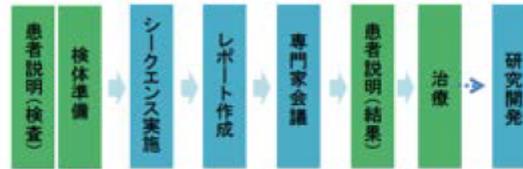
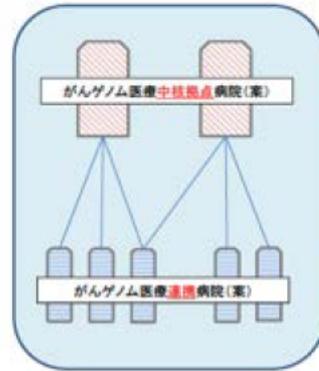
本格審査開始と現地実技試験(2020年～)



ゲノム版ISO 15189ガイダンス文書・認定プログラム構築の期待効果とゲノム医療提供体制(まとめ)

がんゲノム医療の提供体制のイメージと
求められる機能(案)

バイオバンク利用
→
品質保証のしくみ、
連携のあり方
レポートのあり方



| | 患者説明 検体準備 | シーケ ンス実施 | レポート 作成 | 専門家 会議 | 患者説明 (結果) | 治療 | 研究 開発 |
|----------|--------------|--------------------------|------------|-----------|--------------|----|----------|
| 中核 拠点 | 必須 | 必須 (外注可) | 必須 | 必須 | 必須 (※1) | 必須 | 必須 |
| 連携 | 必須 | ・中核拠点に依頼 ・中核拠点の会議等に参加 | | 必須 | 必須 (※2) | 協力 | |

※1 がんゲノム医療中核拠点病院(案)においては、未承認薬や適応外薬へのアクセスを確保するために、治験(医師主導含む)や先進医療を主導的に実施できる体制が必要ではないか。
※2 がんゲノム医療連携病院(案)においては、上記の治験や先進医療に参加できる体制が必要ではないか。

良質・安全な
個別化医療

検査体制:
実施機関
の拡大

審査体制:
審査員の育成
リクルート

第三者認定

品質確保された
検査データ

検査室

品質確保された
データベース

課題

継続的な品質確保
(内部精度管理
外部精度管理)

適正な
保険適用

効率的な
開発

現地実技試験
の継続、充実

恒常的な組織的システム(案)

ステークホルダーによるコンソーシアム方式
(参考: 英国GenQA方式)

外部精度評価の組織

財政支援

- ・衛生検査所
- ・IVD製造メーカー
- ・コンパニオン治療薬企業
- ・DTC企業?
- ・認定機関JAB?
 - ・医療機関?
 - ・学会?

値付け



配布



結果
集計

ISO 15189要求事項
→ISO/IEC 17043

現地実技試験、外部精度管理スキームの恒常性
がん遺伝子パネル検査の国際水準の確保
アジアの外部精度管理に関する中央組織設置(日本)

まとめ(1) 消費者向け遺伝子検査 ビジネスの課題整理

医療機関介在 遺伝子検査

医療機関(診療所)

診療の用に供する
個人
検体検査

疾患罹患リスク
単一遺伝子疾患
二次的所見対応
薬物応答

検体検査の精度の
確保に係る医療法等の法改正

第三者認定の勧奨
サービス信頼性、客観性
施設間差是正

検査目的

適切な情報提供

説明と同意
遺伝カウンセリング

分析的妥当性

結果報告
情報保管管理

DTC遺伝子検査 (研究、経済活動)

個人

疾患罹患リスク
診療の用に供する
検体検査?

発症者 vs. 発症前

厚生労働大臣が
定める施設(告示)
に相当せず?
→衛生検査所登録

国内研究機関
(受託業務目的)

個人情報保護法

個人情報保護
情報セキュリティ

第三者認定



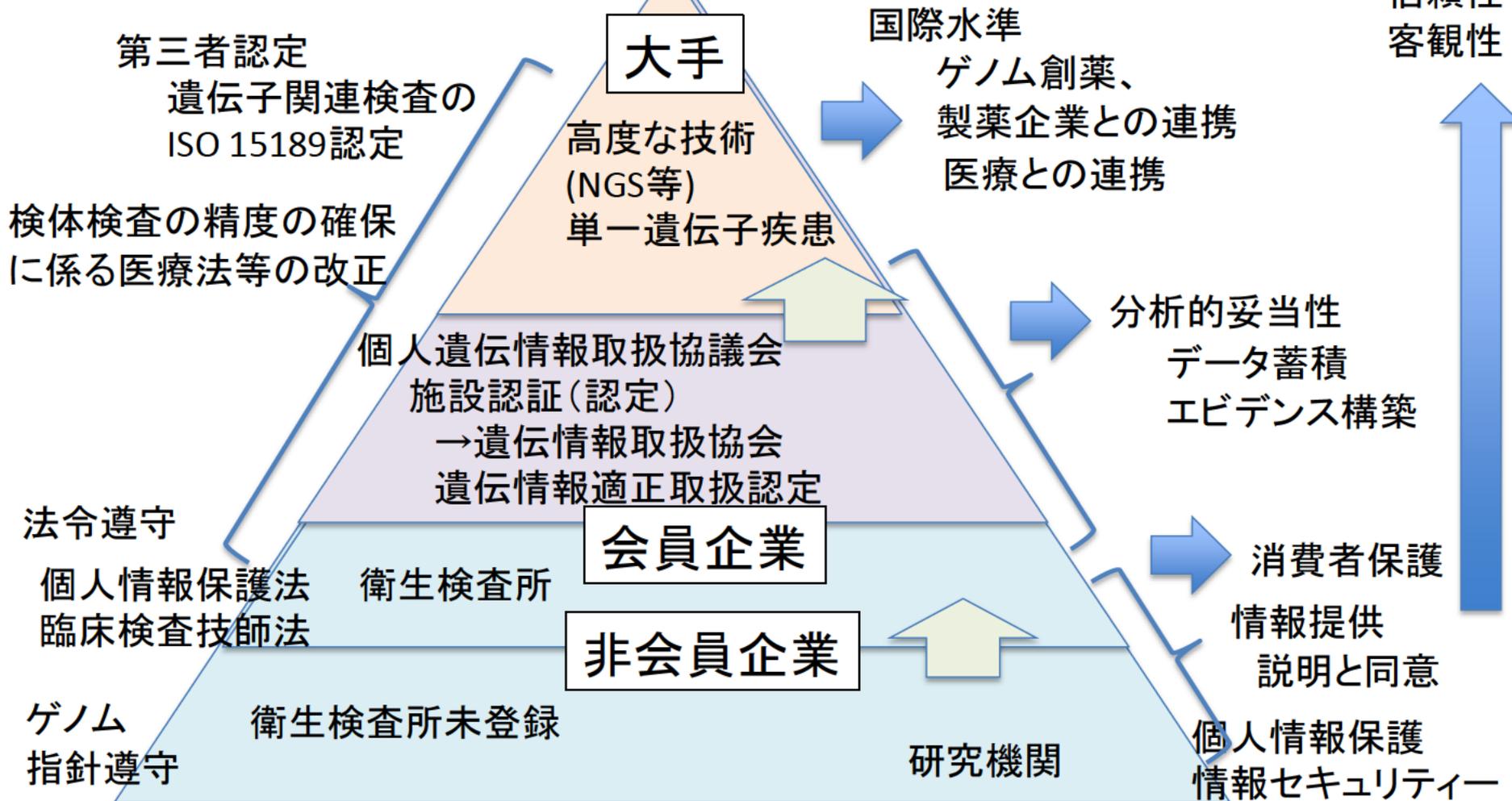
良質な健康増進
良質なデータ蓄積 → 医療への連携、ゲノム創薬

まとめ(2)消費者向け遺伝子検査 の精度の確保に係る方向性

インセンティブ基準と規制

期待効果

信頼性
客観性



DTC遺伝子検査の課題と方向性

- 個人遺伝情報に関する検査サービス提供では、診療の用に供する検体検査か否かの判断に基づき、研究目的の場合を含めて、検体検査の精度の確保に係る医療法等の改正を遵守する。
- 医療機関介在サービスでは、医療機関の管理者の責任のもと、委託先の要件、精度の確保を確認する。
- 海外の検査機関(疾患罹患リスク～単一遺伝子疾患リスク)の利用では、一次委託先として、国内衛生検査所を介する必要がある。
- 個人に結果還元するヒト遺伝学的検査では、技術の進歩に呼応した情報提供、説明と同意、個人遺伝情報保護、二次的所見への対応が必要である。
- ゲノム創薬、製薬企業、医療との連携には、検査室の第三者認定(ISO 15189)取得が望まれる。
- ビジネスの健全な発展のため、医療機関介在遺伝子検査、DTC遺伝子検査ともに、分析的妥当性の確保されたデータの蓄積と科学的エビデンス構築、それに基づく適切な情報提供の取り組みが必要である。