

「遺伝学的検査の実施に関する指針」

平成 28 年 4 月 1 日

(公社)日本小児科学会 (一社)日本神経学会

(一社)日本人類遺伝学会 (一社)日本衛生検査所協会

分析的妥当性 検査法が確立しており、精度管理が適切になされていること	検査実施施設について	(A)保険医療機関に求められる要件	①かつ② ①判定を行う責任者として ・難病指定医または小児慢性特定疾病指定医であり、指定難病及び小児慢性特定疾病のうち単一遺伝子疾患の検査を当該医療機関で過去5年に10件以上実施した者 ②当該保険医療機関内の臨床検査部門等常勤の臨床検査技師が配置されている部門と①に定める責任者が適切な連携の下で検査を実施できる体制であること。 ただし、業務の一部について、(A)または(B)を満たす施設にのみ委託してもよい。	
		(B)衛生検査所に求められる要件	・「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」に準ずる(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)	
	検査の質保証について	検査導入時に求められる検証項目	・解析方法毎に盲検化サンプルの解析を1年に1回施すること。解析システムの一部を変更した場合等にはその都度実施すること。(詳細1)	(詳細1)希少遺伝性疾患の分子遺伝学的検査を実施する際のベストプラクティス・ガイドライン(p7~)を参照

		検査実施時の精度管理に 求められる要件	<ul style="list-style-type: none"> ・自施設において様式1に規定する項目を含む標準検査手順書(SOP)を作成していること。(様式1) ・検査を依頼する医療機関は、検査を実施する施設に当該検査の結果報告予定日を確認し、診療録に記載すること 	(様式1)すでに各種遺伝学的検査を受託している衛生検査所作成のSOPを改変
		検体の品質管理・保証に求められる要件	<ul style="list-style-type: none"> ・当該検査に合わせた検体を適正な保存条件を守り、保管すること。(詳細2) ・検査の実施、検査結果の取得等に関する同意の取得については、「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」を参照すること。(衛生検査所を除く) ・当該検査の質保証と検査の対象となっている疾患の研究の促進のため、難治性疾患克服研究事業等の主任兼研究者と連携を図ること。(衛生検査所を除く) 	(詳細2) 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアル(p20～)から抜粋
	検査従事者の水準・資格 について	実務担当者に求められる要件	<ul style="list-style-type: none"> ・医師 または ・臨床検査技師 または ・(A)－①の要件を満たす者のもとで3年以上の経験のある者 	