

一般演題

2025年12月7日(日) 11:10～11:20 第4会場(4F NEXT3)

[2UDX408-08] 一般演題 遺伝子・染色体

座長:谷古宇 利樹

口演7分、質疑2分

11:10～11:20

[GP36] ミトコンドリア病遺伝学的検査の運用とISO 15189取得に向けた取り組み

*半藤 徹也¹、広瀬 奈南¹、那須 隆之¹、土屋 浩二¹、脇田 満¹、堀内 裕紀¹、上原 由紀¹ (1. 順天堂大学医学部附属 順天堂医院 臨床検査部)

【運用と実績】

順天堂大学医学部附属順天堂医院臨床検査部（当院）では、2023年11月からミトコンドリア病遺伝学的検査を保険診療として開始し、2025年5月26日付でISO 15189 2022版の認定を受けた。本検査は、末梢血からDNAを抽出し、核DNAにコードされた367個の原因遺伝子とミトコンドリアDNA全周を解析対象としたパネルシーケンスを実施する。保険診療における報告対象は、ClinVarに“Pathogenic”もしくは“Likely Pathogenic”と登録されている核DNAのバリエーションおよびMITOMAPに“Cfrn”と登録されているミトコンドリアDNAの既知バリエーションである。

また、患者同意が得られた場合、順天堂大学大学院医学研究科難病の診断と治療研究センター（難病センター）で再解析し、保険診療では報告対象外のバリエーションについても結果を報告する。

検査開始から2025年9月まで、当院と検査委受託契約を締結した全国の医療機関は、111施設、検査依頼は595件、結果報告は521件、当院に検体が到着してからの平均報告日数は42日であった。

【ISO 15189取得に向けた取り組み】

本検査は、検査室で開発された方法（Laboratory Developed Test: LDT）であるため、当検査室で定めた妥当性確認（測定範囲、検出限界、現行法との一致率、再現性）を実施し、日常検査として使用可能であることを確認した。また、検査手順や精度管理方法などを記載した標準作業手順書（Standard Operating Procedure: SOP）を作成し、技師間の標準化を図った。内部精度管理は、3か月以上前に測定したバリエーション既知検体を、同様の手順で再測定し、すべての機材をモニタリング（年に2回）、外部精度管理は、難病センターで測定した検体を検査室で再測定し、保険診療報告範囲内のバリエーションが検出されることを確認（年に1回）することで検査の精度を管理している。

【まとめ】

当院は、保険診療としてミトコンドリア病遺伝学的検査受託を開始し、ISO 15189 2022版の認定を受けた。また、難病センターと連携し、保険診療と研究のシームレスな検査体制を展開している。

順天堂大学医学部附属順天堂医院 臨床検査部 遺伝子検査室 03-3813-3111（内線：5192）