

# 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

要素 (element)	内容 (component)	具体的なクエスション (specific question)	
疾患/背景 (disorder/setting)		1. 研究されている具体的な疾患は何ですか?	
		2. この疾患を定義 (define)する臨床的な所見は何ですか?	
		3. この遺伝子検査が行われる臨床的な場 (clinical setting)はどのようなものですか?	
		4. この疾患に関連しているのはどんな遺伝子検査ですか?	
		5. 検査に先立つ事前のスクリーニングのための質問 (preliminary screening question)は使われていますか?	
		6. この検査は単独 (stand-alone)の検査ですか? それともシリーズとしての検査のうちの一つですか?	
		7. もしシリーズとしてのスクリーニング検査の一部ならば、すべての対象に対しすべての検査が行われますか (パラレル parallel)? それとも他の検査結果に応じていくつかの検査が行われるだけですか (シリーズ series)?	
分析的妥当性 (analytic validity)		8. 検査は定量的なものですか? それとも定性的なものですか?	
	感度 (sensitivity)	9. 変異があるときにどのくらいの割合が陽性になりますか?	
	特異度 (specificity)	10. 変異がないときにどのくらいの割合で陰性になりますか?	
		11. 内部的な品質管理 (QC)プログラムは決められていますか? 外部的なモニタリングはありますか?	
		12. サンプルの繰返し測定はされていますか?	
		13. 実験室内または実験室間での精度 (precision)はどのくらいですか?	
		14. もし適当な際は、偽陽性 (false positive)の問題を解決するために、確認検査 (confirmatory test)をどのように行っていますか?	
		15. どんな状態のサンプルについて検査されていましたか?	
		16. どのくらいの頻度でこの検査は有用 (useable)な情報の提示に失敗しますか?	
		17. 同一のまたは異なる技術を使って多施設で検査を行ったとき、どのくらい似通った結果が得られますか?	
	臨床的妥当性 (clinical validity)	感度	18. 疾患があるとき、どのくらいの頻度で検査が陽性になりますか?
		特異度	19. 疾患がないとき、どのくらいの頻度で検査が陰性になりますか?
			20. 偽陽性を適時に解決する方法がありますか?
		罹患率 (prevalence)	21. この疾患の罹患率 (prevalence)はどれくらいですか?

22. 対象となる可能性のある全集団に対して、この検査は妥当性が適切に検証されていますか？
23. 陽性適中率 (positive predictive value: PPV) と陰性適中率 (negative predictive value: NPV)はどれくらいですか？
24. 遺伝子型 (genotype)と表現型 (phenotype)の関係はどのようなものですか？
25. 遺伝的、環境的、その他の修飾因子 (modifier)は何ですか？

**臨床的有用性  
(clinical utility)**

- |                  |   |
|------------------|---|
| 介入(intervention) | 26. この疾患の自然史はどのようなものですか？  |
| 介入               | 27. 検査結果陽性 (or陰性)であることは患者のケアにどんな影響を与えますか？                                   |
| 介入               | 28. 適応可能ならば、診断的検査は利用できますか？  |
| 介入               | 29. 効果的な治療、受け入れ可能な処置、その他の、測定可能な利益はありますか？                                    |
| 介入               | 30. 一般的に、その治療や処置にアクセスできますか？   |
|                  | 31. この検査は社会的に弱い立場の集団にも提供されますか？  |
| 品質保証             | 32. どんな品質保証の手段が整っていますか？   |
| パイロット試験          | 33. パイロット試験の結果はどうでしたか？  |
| 健康リスク            | 34. フォローアップの検査や介入によってどんな健康リスクが同定されましたか？                                     |
|                  | 35. 検査に関連する費用はどれくらいですか？   |
| 経済               | 36. 検査結果に応じてなされる処置による経済的便益 (economic benefit)はどれくらいですか？                     |
| 施設               | 37. どんな施設や人材が使えますか？またはそれらは容易に配備されますか？                                       |
| 教育               | 38. コミュニケーションのためのどんな教材が開発されていて、その妥当性が検証 (validate)されていますか？それらのうちどれが利用可能ですか？ |
|                  | 39. インフォームド・コンセントは要求されますか？  |
| モニタリング           | 40. 長期のモニタリングにどんな方法が存在していますか？   |
|                  | 41. プログラムの成果 (performance)を評価するどんなガイドラインが開発されていますか？                         |

**ELSI (倫理的、法的、社会的事項:  
Ethical, Legal and  
Social Issues)**

- |    |  |
|----|--|
| 障害 | 42. 烙印 (stigmatization)、差別、プライバシー/情報保護 (confidentiality)、個人的/家族的な社会問題について、なにが知られていますか？         |
|    | 43. 同意、データやサンプルの所有、特許、ライセンス、知的所有権が保持されている検査 (proprietary testing)、公表の義務、報告の必要性について法的な論点はありますか？ |
| 保護 | 44. どんな保護手段 (safeguard)が述べられていますか？そしてこれらの保護手段は整備されていて効果がありますか？                                 |

[ 本日本語訳は、著者のHaddow JE, Palomaki GEの了解のもとになされた。このpdfファイルは以下のURLから入手できる <http://pgsi.umin.jp/list.pdf>。原文は以下で見ることができる <http://www.cdc.gov/genomics/gtesting/ACCE.htm> ]