

# 遺伝子・染色体検査部門

精度管理事業担当者：鈴木 翔太（有限会社 胎児生命科学センター 検査部）

実務分担者：岩田 英紘（名古屋第二赤十字病院 臨床検査科）

杉浦 記弘（J A 愛知厚生連 安城更生病院 臨床検査技術科）

山田 敦子（愛知医科大学病院 感染制御部）

加藤 雄大（J A 愛知厚生連 豊田厚生病院 臨床検査技術科）

## I. はじめに

本年度から、遺伝子・染色体検査における基礎知識や検体取り扱いに関する文章設問を出題した。

## II. 対象項目

文章設問（評価対象10問）

## III. 設問について

1. 遺伝子検査全般の基礎問題：設問1～3
2. 病理関連遺伝子検査の基礎知識・検体取り扱いに関する問題：設問4～7
3. 感染症関連遺伝子検査の基礎知識・検体取り扱いに関する問題：設問8～10

## IV. 参加施設数について

遺伝子・染色体検査部門への参加は22施設であった。

## V. 評価基準

設問1～10について評価を設定した。

正解をA、不正解をDと設定し評価した。

評価 A	正解	「基準」を満たし、極めて優れている
評価 D	不正解	「基準」から極めて大きく逸脱し、早急な改善が必要

## VI. 調査結果

設問1～10の正解および正解率を示した。

	正解	正解率(%)
設問 1	⑤通常、ヒトの成熟した赤血球には DNA は存在しない。	100.0
設問 2	①DNA 合成酵素(ポリメラーゼ)を用いて標的の核酸を増幅する方法である。	95.5
設問 3	②蛍光シグナルを観察することで、標的 DNA の増加・減少を検出することが可能である。	85.0
設問 4	③手術検体では、切り出しまでに十分な固定が行える程度の厚みまで、固定前に適切に入割することが推奨される。	90.5
設問 5	③乳癌の HER2-FISH 検査に用いる検体は、6～48 時間の固定時間が推奨されている。	95.2
設問 6	⑤次世代シーケンス(NGS)を利用した EGFR 遺伝子変異検査の依頼があった場合、十分な組織量と腫瘍細胞割合を確認することが重要である。	100.0
設問 7	②硬組織を含む検体をゲノム診断に供する可能性があ	100.0

	る場合は、酸脱灰を十分に 行う。	
設問 8	④PCR 等の増幅産物は、感 染対策の観点からオートク レーブで処理することが推奨さ れる。	100.0
設問 9	⑤マイコプラズマ肺炎の急 性期の診断には LAMP 法あ るいは Q プローブ法などを 用いた遺伝子診断、およ び、イムノクロマトグラフィー 法による抗原診断が有用で ある。	85.0
設問 10	④TEM、SHV、CTX-M 遺伝 子は、Ambler の分類でクラス D に分類されるβラクタマー ゼに参与している。	100.0

## Ⅶ. 解説および考察

### 1. 遺伝子検査全般の基礎問題：設問1～3

#### 1) 設問 1

デオキシリボ核酸 (DNA) について、正しいものを1つ選んでください。

- ① 血中ではすべてのDNAは浮遊して存在しているため、採血後直ちにDNAを抽出しなければならない。
- ② DNAは細胞核内に存在し、安定性があるため長時間の室温放置でも破壊されることはない。
- ③ 血中には核酸を分解するヌクレアーゼが存在しているため、血中に浮遊するDNAは存在しない。
- ④ ヒトのDNAは生涯変化することはないため、どの細胞から採取しても同じDNAが得られる。
- ⑤ ヒトの成熟した赤血球には通常DNAは存在しない。

回答	施設数	割合(%)
⑤ヒトの成熟した赤血球には 通常 DNA は存在しない。	22	100.0

#### 【正解】 ⑤

DNAの多くは細胞核内に存在しており、核を持たないヒトの成熟した赤血球には、通常DNAは存在しない。よって、⑤は正しい文章である。

①DNAの多くは細胞核内に存在し、ある程度の保存が可能である。②核内のDNAは室温でも比較的安定であるが、細胞が破壊され血中のヌクレアーゼにより切断されることがあるため、長時間の保存は冷蔵または冷凍が望ましい。③血中には、アポトーシスなどにより死滅した細胞の残存DNA等が浮遊して存在しており (cell-free DNA)、このDNAはリキッドバイオプシーなどに利用されている。④がん細胞等にもみ遺伝子変異が見られることもあるため、実施する検査に応じて採取する細胞を的確に選別する必要がある。

#### 2) 設問 2

ポリメラーゼ連鎖反応 (PCR) について、正しいものを1つ選んでください。

- ① DNA合成酵素 (ポリメラーゼ) を用いて標的の核酸を増幅する方法である。
- ② 温度変化により酵素反応を繰り返し行い、温度変化1サイクルにつき標的のDNAは4倍となる。
- ③ エチレンジアミン四酢酸 (EDTA) はPCRを阻害するため、PCRを利用した検査に用いる検体には抗凝固剤としてヘパリンを使用する。
- ④ PCRを利用した検査法は、特異性は高いが感度は比較的低い。
- ⑤ PCRを利用した検査法は特異性が高いため、標的以外の核酸が混入していても影響はない。

回答	施設数	割合(%)
①DNA 合成酵素(ポリメラーゼ)を用いて標的の核酸を増幅する方法である。	21	95.5
④PCR を利用した検査法は、特異性は高いが感度は比較的低い。	1	4.5

#### 【正解】 ①

PCRとは、DNAの温度変化による物理的変化の特性を利用し、DNA合成酵素 (ポリメラーゼ) を用いて標的の遺伝子領域等を増幅する方法である。よって、①は正しい文章である。

②PCRは、20塩基前後のプライマーとよばれる合成核酸が標的の配列を持つ核酸に結合し、ポリメラーゼによって伸長してDNAを合成する反応である。温度変化1サイクルにつき、標的のDNAは2倍となる。③ヘパリンはDNA合成を阻害するため、採血管にはEDTA等を用いる。④対象の核酸を100万倍ほどに増幅して検出するため、PCRを利用した検査法は高感度である。⑤標的の核酸に類似した配列を持つ核酸等が混入していた場合、

標的の核酸以外にプライマーが結合して非特異反応を起こすことがある。

### 3) 設問3

蛍光in situハイブリダイゼーション (FISH) 法について、正しいものを1つ選んでください。

- ① タンパクを標的として検出する方法である。
- ② 蛍光シグナルを観察することで、標的DNAの増加・減少を検出することが可能である。
- ③ FISH法に使用するプローブの結合は、抗原抗体反応を利用している。
- ④ FISH法の判定は、すべての細胞で同様の蛍光シグナルを示していることを確認しなければならない。
- ⑤ 塩基配列の切断・再結合による遺伝子変異は検出不可能である。

回答	施設数	割合(%)
②蛍光シグナルを観察することで、標的DNAの増加・減少を検出することが可能である。	17	85.0
④FISH法の判定は、すべての細胞で同様の蛍光シグナルを示していることを確認しなければならない。	1	5.0
⑤塩基配列の切断・再結合による遺伝子変異は検出不可能である。	2	10.0

#### 【正解】 ②

FISH法とは、蛍光標識されたDNAプローブを用いて、標的のDNAを検出する方法である。標識されたDNAプローブとスライド標本上の標的DNAを結合させ、プローブの蛍光をシグナルとして観察することで、標的DNAの増加・減少や切断・再結合などが検出可能である。

よって、②は正しい文章である。

①用いるプローブと相補的な配列のDNAを標的として検出する方法である。③プローブと標的DNAは、相同配列で水素結合により結合(ハイブリダイズ)する。④正常細胞と異常細胞が混在している場合もあり、疾患によってはシグナル数の割合で判定する。⑤切断・再結合を検出するFISHプローブもあり、切断では蛍光シグナルの分離、再結合では2色の融合シグナル等を確認することで検出可能である。

## 2. 病理関連遺伝子検査の基礎知識・検体取り扱いに関する問題：設問4～7

### 1) 設問4

分子診断を想定した病理組織検体のプレアナリシス段階(固定前プロセス)で推奨される検体の取り扱いについて、正しいものを1つ選んでください。

- ① 手術により切除された組織は、摘出後は速やかに冷蔵(2～8℃)で保管し、手術当日中には固定を行うことが望ましい。
- ② 内視鏡的に切除等された消化管組織など比較的小型の組織については、摘出後は速やかに冷蔵(2～8℃)で保管し、1時間以内(遅くとも3時間以内)に固定を行うことが望ましい。
- ③ 手術検体では、切り出しまでに十分な固定が行える程度の厚みまで、固定前に適切に入割することが推奨される。
- ④ ホルマリン固定に使用する固定液の容量は、組織量に対し等倍量の固定液を用いることが望ましい。
- ⑤ 細胞検体のうち、体腔液検体は集塊化処理法(セルブロック作製法)を用いることで、ゲノム診断を目的とした検査へ問題なく利用できる。

回答	施設数	割合(%)
③手術検体では、切り出しまでに十分な固定が行える程度の厚みまで、固定前に適切に入割することが推奨される。	19	90.5
⑤細胞検体のうち、体腔液検体は集塊化処理法(セルブロック作製法)を用いることで、ゲノム診断を目的とした検査へ問題なく利用できる。	2	9.5

#### 【正解】 ③

③一般的な固定液であるホルマリンの浸透速度は「1mm/時間」程度である。そのため、厚みのある手術検体をそのまま固定すると、固定不良となる場合がある。固定不良はDNA・RNA・タンパク質の質を極端に低下させる。固定不良を防ぐため、手術検体では、切り出しまでに十分な固定が行える程度の厚みまで、固定前に適切に入割することが推奨される。よって、③は正しい文章である。

①手術により切除された組織は、摘出後は速やかに冷蔵庫など4℃下で保管し、1時間以内、遅くとも3時間以内に固定を行うことが望ましい。②内視鏡的に切除等さ

れた消化管組織など、比較的小型の組織については、速やかに固定液に浸漬し固定を行うことが望ましい。④ホルマリン固定に使用する固定液の容量は、組織量に対し10倍量の固定液を用いることが望ましい。⑤細胞検体のうち、体腔液検体については固定前に細胞検体の集塊化処理を行う。この処理法（セルブロック作製法）は遠心分離細胞収集法や細胞固定法に大別され、現在複数の方法が存在し用いられているが、いまだ標準化されていない。これら処理法におけるゲノム診断への利用の適否については不明である。国内では、細胞固定法であるアルギン酸ナトリウム法、遠心分離細胞収集法である遠心管法やクライオバイアル法などは比較的多くの施設で用いられ、コンパニオン診断などでの使用には耐えうる事が確認されている。

## 2) 設問5

2020年2月時点で実施されているコンパニオン診断薬に用いる検体の取り扱いについて、誤っているものを1つ選んでください。

- ① 現在実施されている全てのコンパニオン診断において、検体の固定液には10%中性緩衝ホルマリンの使用が推奨されている。
- ② 免疫組織染色（IHC）によるタンパク発現の検索は、ホルマリン固定液の組成と濃度に影響を受けることが示されている。
- ③ 乳癌のHER2-FISH検査に用いる検体は、6～48時間の固定時間が推奨されている。
- ④ 微小な組織検体では、短い固定時間で処理が完了するため、手術材料よりも短い固定時間が推奨されている項目がある。
- ⑤ 過固定だけでなく、固定不足も核酸の品質劣化の原因となりうる。

回答	施設数	割合(%)
①現在実施されている全てのコンパニオン診断において、検体の固定液には10%中性緩衝ホルマリンの使用が推奨されている。	1	4.8
③乳癌のHER2-FISH検査に用いる検体は、6～48時間の固定時間が推奨されている。	20	95.2

### 【正解】 ③

③日本病理学会HER2検査ガイド乳癌編第4版では、乳癌のHER2遺伝子の検索に用いる検体は、6～72時間

の固定時間が推奨されている（第3版では6～48時間の固定時間が推奨されていた）。よって、③の文章は誤りである。

乳がんHER2検査病理部会での検討では、72時間、96時間の固定時間例ではそれぞれ10/10例（100%）、8/10例（80%）が判定可能であったと報告されている。

## 3) 設問6

EGFR遺伝子変異検査に用いるブロックの選択や未染標本作製における注意点について正しいものを1つ選んでください。

- ① 気管支鏡により採取された微小な生検検体では、病理診断時に腫瘍割合が十分量確認できれば、検体の消費を避けるため、遺伝子検査用の切片だけを薄切し、再度HE標本作製して腫瘍割合を確認することは不要である。
- ② ホルマリン固定パラフィン包埋（FFPE）ブロックの薄切時には、ミクロトーム刃や水槽を交換し、他検体のコンタミネーションがないことに十分注意できていれば、薄切者は必ずしも手袋を着用する必要はない。
- ③ 炎症細胞などの非腫瘍細胞が多い検体でも、腫瘍細胞が存在していれば遺伝子変異が検出される可能性があるため、まずはこの検体で遺伝子検査を行うことが推奨される。
- ④ EGFR遺伝子変異検査では、偽陰性判定を防ぐためのマクロダイセクションの実施は必要なく、腫瘍細胞と正常細胞の細胞数比を算出する。
- ⑤ 次世代シーケンス（NGS）を利用したEGFR遺伝子変異検査の依頼があった場合、十分な組織量と腫瘍細胞割合を確認することが重要である。

回答	施設数	割合(%)
⑤次世代シーケンス（NGS）を利用したEGFR遺伝子変異検査の依頼があった場合、十分な組織量と腫瘍細胞割合を確認することが重要である。	21	100.0

### 【正解】 ⑤

⑤「オンコマイン Target Test マルチCDx システム」では、腫瘍細胞含有率は30%以上、DNA量は10-100ng、「FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル」では、腫瘍細胞含有率は20%以上、DNA量は50-1000ng、「OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム」では、腫瘍細胞含有率は20%以上、DNA量は200ng

以上の検体がそれぞれ求められており、十分な組織量と腫瘍細胞割合を必要とする。よって、⑤は正しい文章である。

①気管支鏡生検により採取された微小な検体では、診断目的に免疫染色を行っている場合、薄切面が変わって腫瘍細胞の割合が変化する可能性があるので、再度HE標本を作製して腫瘍割合を確認する必要がある。もしくは診断時に遺伝子検査用の切片を連続切片で作製しておく。②手袋は必ず着用し、核酸分解防止に努めることが望ましい。

③炎症細胞などの非腫瘍細胞が多い検体は偽陰性になる可能性があるため、まずは臨床医に再生検が可能か相談する。もし再生検不可であれば、偽陰性の可能性を理解してもらうことが重要である。④偽陰性判定を防ぐために腫瘍細胞と正常細胞数比を算出し、割合が少ない場合は必要に応じてマクロダイセクションを実施する必要がある。

#### 4) 設問7

ゲノム診断用病理組織検体の取り扱いについて、誤っているものを1つ選んでください。

- ① ゲノム診断に供する検体には、出血や壊死、炎症細胞等の非腫瘍細胞が多いブロックの使用は可能な限り避ける。
- ② 硬組織を含む検体をゲノム診断に供する可能性がある場合は、酸脱灰を十分に行う。
- ③ 核酸抽出を行ったFFPE検体が長期保管されている場合や過固定等による核酸の品質低下が懸念される場合、核酸品質の確認が推奨される。
- ④ 原則薄切後、時間が経過した未染色FFPE標本のゲノム診断への使用は避け、可能な限りFFPEブロックから再薄切することが望ましい。
- ⑤ 次世代シーケンシング (NGS) に用いる場合、経年劣化の影響を考え、作製後3年以内のFFPEブロックの使用が望ましい。

回答	施設数	割合(%)
②硬組織を含む検体をゲノム診断に供する可能性がある場合は、酸脱灰を十分に行う。	21	100.0

#### 【正解】 ②

②酸脱灰を行った場合は、核酸の断片化に影響を及ぼし、EDTA 脱灰を行った場合は、核酸の断片化が抑えられると報告されている。ゲノム診断に供する可能性がある硬組織は、EDTA 脱灰を行う必要がある。よって、②の文章は誤りである。

### 3. 感染症関連遺伝子検査の基礎知識・検体取り扱いに関する問題：設問8~10

#### 1) 設問8

結核菌の核酸増幅検査について、誤っているものを1つ選んでください。

- ① 検査終了後、作業台を次亜塩素酸ナトリウムで拭くか、紫外線照射する。
- ② PCR等の増幅産物は、2重包装で廃棄することが望ましい。
- ③ 汚染防止のため検査区域は第1室（検体のサンプリングと前処理）、第2室（増幅の前段階の作業を行う）、第3室（増幅と増幅後の作業を行う）の最低でも3つ必要である。
- ④ PCR等の増幅産物は、感染対策の観点からオートクレープで処理することが推奨される。
- ⑤ 陰性コントロールと陽性コントロールは常に並行して検査を行う。

回答	施設数	割合(%)
④PCR等の増幅産物は、感染対策の観点からオートクレープで処理することが推奨される。	22	100.0

#### 【正解】 ④

PCR等の増幅産物はオートクレープでは分解されず、かえって増幅産物を含有したエアロゾルが発生し、汚染原因となる可能性があるので行ってはならないとされている。よって、④の文章は誤りである。

増幅産物の廃棄は、次亜塩素酸ナトリウム水溶液等を用いて遺伝子の除去処理を行った後、廃棄する。また、閉鎖式カートリッジを用いて検査を行う場合は、検査実施後カートリッジを開封せずに廃棄する。

#### 2) 設問9

肺炎マイコプラズマの遺伝子検査について、正しいものを1つ選んでください。

- ① 23S rRNA変異株はマクロライド耐性株であり、マクロライド系抗菌薬による治療は臨床的に無効であり治癒しない。
- ② 遺伝子検査はイムノクロマト法よりも高感度であるため、遺伝子検査で陰性ならば肺炎マイコプラズマ感染症は必ず否定できる。
- ③ 検査に使用する検体は鼻腔綿棒による採取が推奨される。
- ④ Loop-Mediated Isothermal Amplification (LAMP) 法ではMycoplasma hominisにて交差反応が認められる。

- ⑤ マイコプラズマ肺炎の急性期の診断にはLAMP法あるいはQプローブ法などを用いた遺伝子診断、および、免疫クロマトグラフィー法による抗原診断が有用である。

回答	施設数	割合(%)
①23S rRNA 変異株はマクロライド耐性株であり、マクロライド系抗菌薬による治療は臨床的に無効であり治癒しない。	3	15.0
⑤マイコプラズマ肺炎の急性期の診断には LAMP 法あるいは Q プローブ法などを用いた遺伝子診断、および、免疫クロマトグラフィー法による抗原診断が有用である。	17	85.0

【正解】 ⑤

①23S rRNA変異株はマクロライド耐性株である。日本マイコプラズマ学会のガイドライン「肺炎マイコプラズマ肺炎に対する治療指針」によると、マクロライド耐性株による肺炎マイコプラズマ肺炎の大多数の症例（約70%）は、解熱しない。ただし、肺炎マイコプラズマ感染症は自然治癒傾向があるため、マクロライド耐性株による肺炎マイコプラズマ肺炎の一部の症例は、効果が期待できないマクロライド系薬を投与しても投与後2～3日以内に解熱するとされている。したがって治癒しないというのは誤りである。②遺伝子検査は高感度であるが、陰性であっても、マイコプラズマ感染症を必ず否定できるものではない。③検査に用いる検体は、LAMP法では咽頭ぬぐい液または喀痰、Qプローブ法では咽頭ぬぐい液とされている。Mycoplasma pneumoniaeは下気道で増殖するため、上気道検体では十分な菌量の採取が困難である。したがって鼻腔からの検体採取は推奨されない。④Loop-Mediated Isothermal Amplification (LAMP) 法ではMycoplasma hominisにて交差反応が認められない。よって、⑤が正しい文章である。

### 3) 設問10

耐性菌の遺伝子について、誤っているものを1つ選んでください。

- ① Staphylococciのメチシリン耐性には、mecA遺伝子が関与している。

- ② VRE（バンコマイシン耐性腸球菌）の耐性遺伝子であるVanA遺伝子はプラスミド上に存在する。  
 ③ 腸内細菌科細菌のESBL（基質特異性拡張型β-ラクタマーゼ）の産生遺伝子は、プラスミド上に存在するため、他の腸内細菌科細菌に伝播する。  
 ④ TEM、SHV、CTX-M遺伝子は、Amblerの分類でクラスDに分類されるβラクタマーゼに関与している。  
 ⑤ 国内で報告されているCRE（カルバペネム耐性腸内細菌科細菌）は、IMP型が最も多い。

回答	施設数	割合(%)
④TEM、SHV、CTX-M 遺伝子は、Amblerの分類でクラスDに分類されるβラクタマーゼに関与している。	21	100.0

【正解】 ④

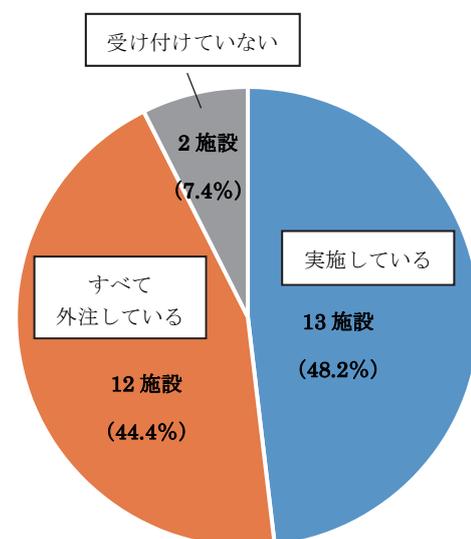
TEM、SHV、CTX-M遺伝子が関与しているのは、Amblerの分類でクラスAに分類されるβラクタマーゼである。クラスDに分類されるβラクタマーゼに関与しているのはOXA遺伝子である。よって、④の文章は誤りである。

### 4. アンケート調査結果

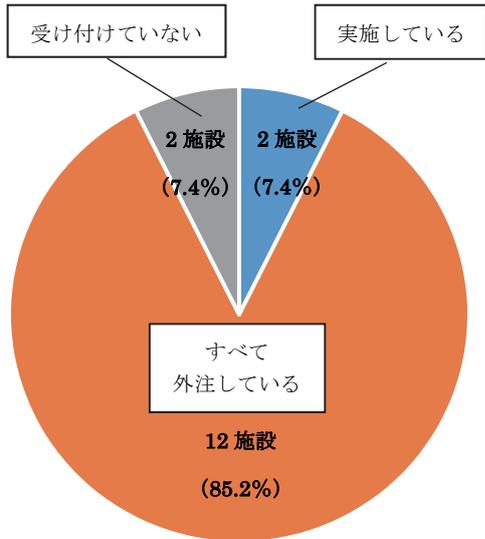
各施設の遺伝子検査の実施状況および精度管理の取り組みについて、アンケート調査を実施した。アンケート調査の回答数は計27施設であった。

#### 1) 体細胞FISH検査の実施状況について

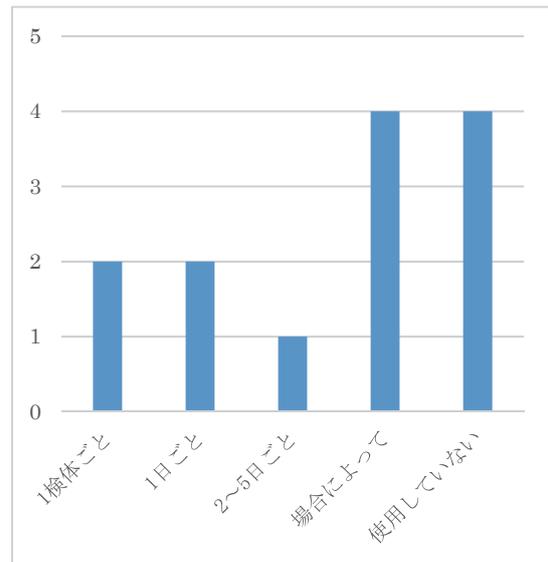
- (1) 自施設でHER2 FISH検査を実施していますか。



(2) 自施設でALK FISH検査を実施していますか。



(2) 標準物質の使用頻度について、教えてください。

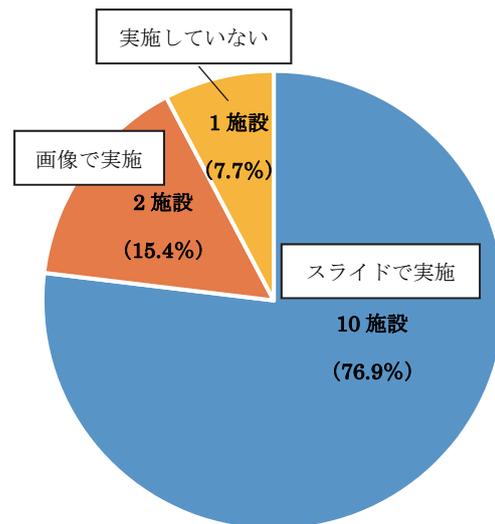


(3) その他に自施設で実施しているFISH検査をお答えください。

回答	施設数
軟部腫瘍関連	3
リンパ節関連	5
白血病関連	1

27施設のうち、約半数の13施設でHER2 FISH検査を院内で実施していた。また、ALK FISH検査およびその他のFISH検査を扱っている施設は、全検査合わせて計8施設（うち3施設は2種類を実施）であった。体細胞FISH検査において、HER2 FISH検はその他の検査に比べて普及率が高かった。

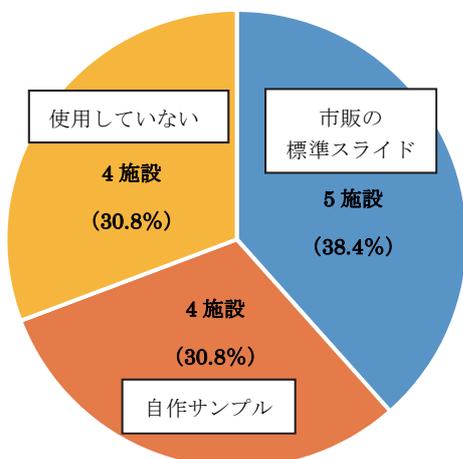
(3) 施設内で内部精度管理（目合わせ等）を実施していますか。



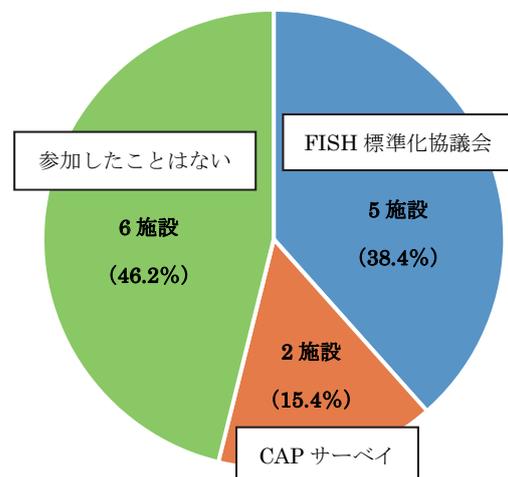
2) HER2 FISH検査の精度管理実施状況について。

(院内実施施設のみ対象)

(1) 使用している標準物質について、種類を教えてください。



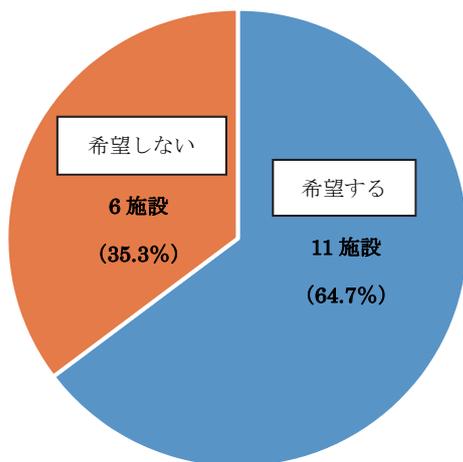
(4) FISH検査について、外部の精度管理調査に参加したことがありますか。



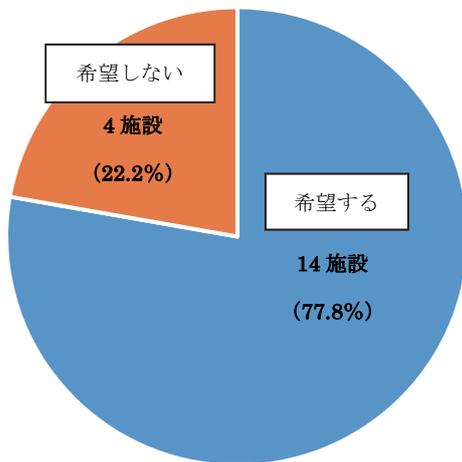
院内でHER2 FISH検査を実施している施設の精度管理状況について調査を行った。標準物質（スライド）を使用している施設は約7割であり、使用頻度については各施設で様々であった。目合わせ等の内部精度管理は、多くの施設がスライドを使用して実施していた。また、外部精度管理調査に参加したことがある施設は、半数近くであった。

3) FISH検査の外部精度管理調査について、ご意見をお聞かせください。

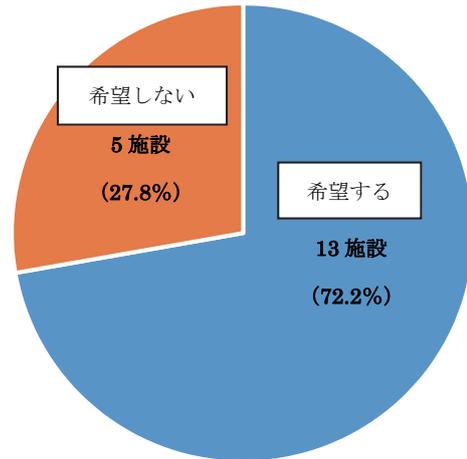
(1) 試料（スライド）を使用したサーベイの参加を希望しますか。



(2) 画像（フォト）を使用したサーベイの参加を希望しますか。



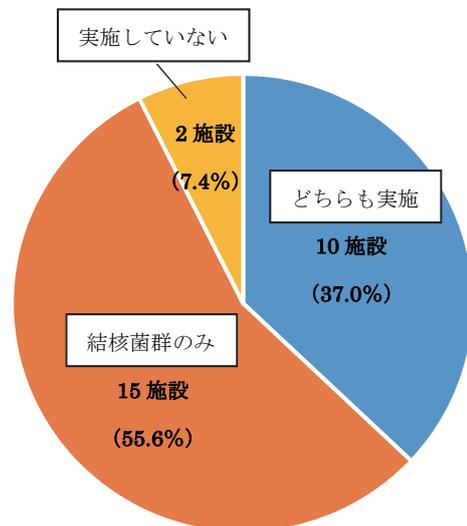
(3) 設間によるサーベイの参加を希望しますか。



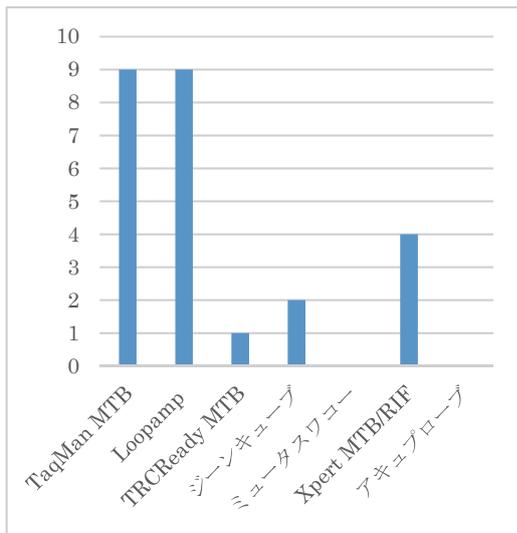
外部精度管理の参加希望として、画像を使用したサーベイ（フォトサーベイ）の希望が最も多く、試料（スライド）、設間によるサーベイの希望も半数以上得られた。体細胞FISH検査の外部精度管理として、今後フォトサーベイを中心としたサーベイを実施していきたいと考える。

4) 病原体（抗酸菌）関連遺伝子検査の実施状況について、教えてください。

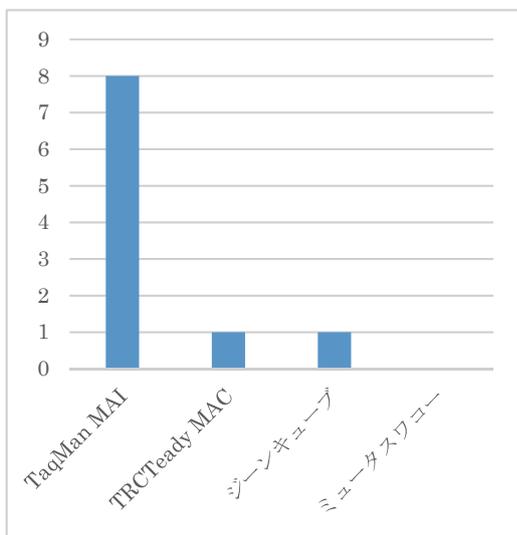
(1) 自施設で結核菌群または非定型抗酸菌（MAC）の核酸同定検査を実施していますか。



(2) 自施設で結核菌群核酸同定検査を実施しているご施設で、使用しているキット名を教えてください。



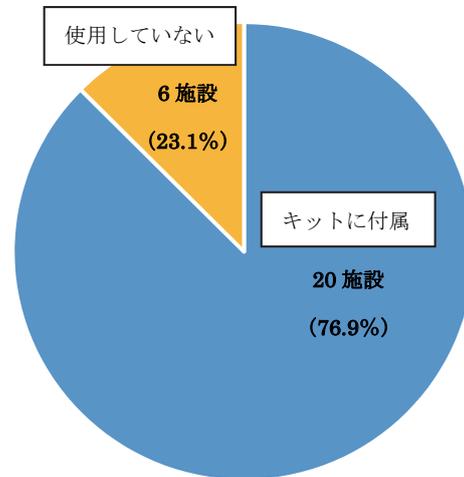
(3) 自施設でMAC核酸同定検査を実施しているご施設で、使用しているキット名を教えてください。



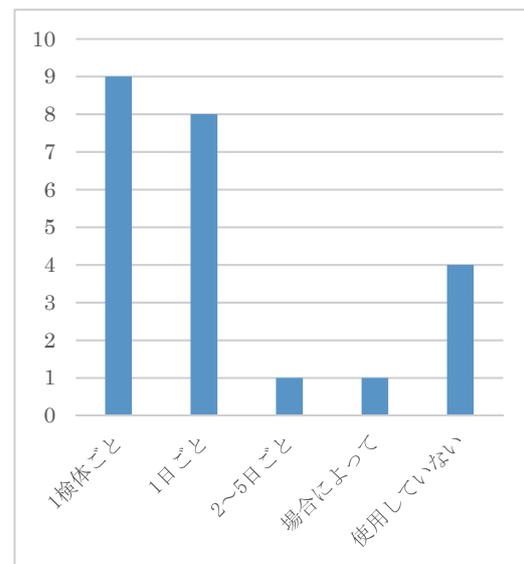
結核菌群とMACのどちらも実施、および結核菌群のみを実施していると回答した施設が大多数であり、結核菌群を院内で実施している施設はほとんどであった。また、MACのみを実施している施設はなかった。結核菌群核酸同定検査に使用しているキットは、コバス TaqMan MTBおよびLoopamp 結核菌群検出試薬キットの使用が多く、MAC核酸同定検査の使用キットはコバス TaqMan MAIが大部分を占めていた。

5) 結核菌群またはMAC核酸同定検査の精度管理実施状況について、お聞かせください。(院内実施施設のみ対象)

(1) 結核菌群またはMACの核酸同定検査について、標準物質を使用していますか。(複数回答可)

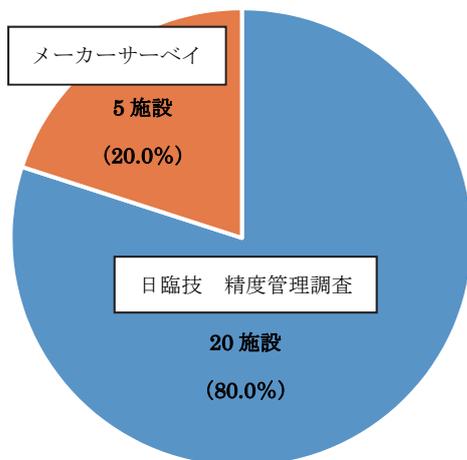


(2) 標準物質の使用頻度について、教えてください。



標準物質の使用状況は、キットに付属(内在)の回答が多数であり、使用していない施設は4施設、自家調整の回答はなかった。使用キットの回答(図13)のうち、「Xpert MTB/RIF セフィエド」を除くすべてのキットには標準物質が付属または内在されており、使用状況の回答と概ね一致していた。使用頻度は、1検体または1日ごとの回答が多かった。使用していないと回答した施設の使用キットは、「Xpert MTB/RIF」の施設が2施設、「コバス TaqManMTB」と「Loopamp 結核菌群検出試薬キット」がそれぞれ1施設であった。

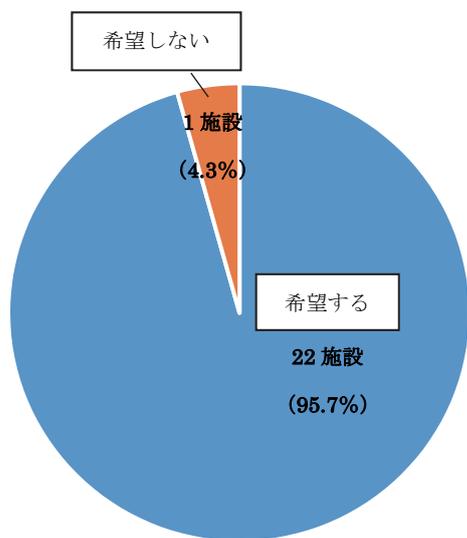
(3) 結核菌群またはMACの核酸同定検査について、外部の精度管理調査に参加したことがありますか。あれば、名称を教えてください。



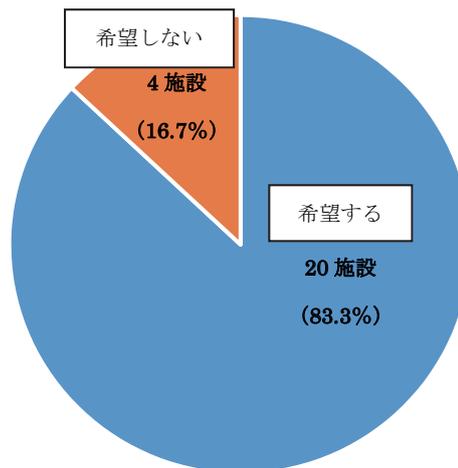
全施設が外部精度管理調査に参加しており、日本臨床検査技師会（日臨技）の精度管理調査への参加率は80%であった。

6) 病原体（抗酸菌）関連遺伝子検査の外部精度管理調査について、ご意見をお聞かせください。

(1) 試料（または疑似試料）を使用したサーベイの参加を希望しますか。



(2) 設問によるサーベイの参加を希望しますか。



どちらのサーベイも希望が多く、試料を使用したサーベイの希望は特に多かった。今後、試料を用いた抗酸菌関連のサーベイを実施していきたいと考える。

## VIII. まとめ

遺伝子・染色体検査班の第1回目となる精度管理事業として、文章設問による知識調査を行った。遺伝子検査の各分野から、基礎的な知識および検体取り扱いに関する内容を出題し、計22施設より回答が得られた。設問1、2、4～8、10についてはそれぞれ良好な正解率（90.0%以上）であり、正解率の低い設問3、9では85.0%（不正解：3施設/20施設）であった。

設問3は、遺伝子検査全般の基礎問題から、FISH検査について出題した。不正解であった回答は④（すべての細胞で同様の蛍光シグナルを示す）と⑤（塩基配列の切断・再結合は検出不可）であったことから、院内で実施していない施設も多く、FISH検査で検出可能なこと、不可能なことについての理解が難しかったことが伺えた。設問9は、感染症関連遺伝子検査から、肺炎マイコプラズマの遺伝子検査について出題した。不正解の回答はすべて①（マクロライド耐性株にマクロライド抗菌薬は無効で治癒しない）であったことから、肺炎マイコプラズマ感染症の自然治癒傾向についての解釈が分かれたことが伺えた。

また、遺伝子検査の実施状況についてアンケート調査を行った。院内での実施が比較的多いと思われる体細胞関連FISH検査（主にHER2 FISH検査）と抗酸菌関連遺伝子検査（主に結核菌群核酸同定検査）について、実施状況および精度管理状況を調査した。どちらの検査も実施数は比較的多く、外部精度管理への参加希望も多かった。

遺伝子検査の需要は年々増加しており、今後院内実施施設は益々増加してくることが予想される。来年度以降も、サンプル、フォトを使用したサーベイに取り組んでいく所存である。

## Ⅷ. 参考文献

1. 一般社団法人 日本臨床衛生検査技師会：遺伝子・染色体検査技術教本，丸善出版株式会社，2019
2. 奈良信雄ほか：遺伝子・染色体検査学，医歯薬出版株式会社，2015
3. 一般社団法人 日本臨床衛生検査技師会：染色体遺伝子検査の基礎と臨床応用，株式会社 東広社，2010
4. 一般社団法人 日本臨床衛生検査技師会：臨床検査技師のための遺伝子・染色体検査ガイドブック，株式会社 高山，2003
5. 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，2018
6. 一般社団法人 日本病理学会：HER2検査ガイド乳癌編第4版，2014
7. 日本肺癌学会：肺癌患者におけるEGFR遺伝子変異検査の手引き 第4.3版，2020
8. 小栗豊子：臨床微生物検査ハンドブック，株式会社三輪書店，2017
9. 日本マイコプラズマ学会：肺炎マイコプラズマ肺炎に対する治療指針，(有)ヤマモト企画，2019
10. 一般社団法人 日本微生物学会：耐性菌検査ガイド，日本臨床微生物学雑誌，第27巻 S.3,2017
11. 国立感染症研究所 IASR：  
<https://www.niid.go.jp/niid/ja/iasr.html>

## Ⅸ. 問い合わせ先

〒464-0073 愛知県名古屋市千種区高見1丁目3番1号  
有限会社 胎児生命科学センター 検査部  
鈴木 翔太  
TEL：052-715-6356  
E-mail：glorious0312@gmail.com