

## 平成31年度(2019年度) 遺伝子検査(病原体核酸検査) 精度管理調査の試行について

- 法改正に伴い、遺伝子関連検査の精度の確保が求められている
- 平成30年度精度管理調査(オープン調査)で微生物検査に参加した衛生検査所を対象に、遺伝子検査(病原体核酸検査)の実施状況を調査
- 平成31年度(2019年度)は、病原体核酸検査試料をオープン調査時に配付するが、本調査はオープン調査とは別枠で行う予定(衛生検査所の参加費不要、結果の評価なし)
- 参加検査所数は、5~10施設程度の見込み

### 2019年度 配付試料(病原体核酸検査)について

- 試料の作製は、健康安全研究センター微生物部で行う
- 項目は、HBV(定性検査)の予定

試料の配付に向けて、衛生検査所が実施している検査方法、使用機器等について、遺伝子検査に関する事前アンケートを実施予定(平成31年2月)

# 遺伝子関連・染色体検査に関するアンケートの実施について

## 1. 病原体核酸検査

- 平成30年度(2018年度)オープン調査  
病原体核酸検査の受託状況、精度管理調査への希望の有無等についてアンケートを実施  
(微生物検査参加検査所:19施設)

- 2019年度オープン調査: 試行で試料を配付

### 目的

- オープン調査配付試料作製のための情報収集

### 内容

- 検査方法、使用機器等の詳細
- 病原体核酸検査はウイルスが主な項目:  
これまでの調査(微生物学的検査)に不参加の施設も今後、参加の可能性あり(HPV等)



都内の全登録衛生検査所対象

## 2. 遺伝子関連・染色体検査

- 遺伝子関連検査を受託する衛生検査所検査所の登録数増加
- 病原体核酸検査の以外の受託状況は未調査

一次分類	二次分類
遺伝子関連・染色体検査	病原体核酸検査
	体細胞遺伝子検査
	生殖細胞系列遺伝子検査
	染色体検査 <b>未調査</b>

### 目的

- 遺伝子関連・染色体検査の受託状況の把握

### 内容

- 体細胞遺伝子検査、生殖細胞系列遺伝子検査、染色体検査について
- 受託の有無、検査の実施場所、検査方法等
- オープン調査に不参加の施設も含めて調査

都内の登録衛生検査所(約100施設)を対象にアンケートを実施(平成31年2月実施予定)

(+オープン調査参加の都外衛生検査所8施設)

# 遺伝子関連・染色体検査アンケート(案)

施設名

---

以下の項目について、該当する番号に○を記入してください。

## 1. 病原体核酸検査

- |                             |                                      |   |
|-----------------------------|--------------------------------------|---|
| 1-1. 病原体核酸検査を受託の有無          | 1. 受託している                            | 2. 受託していない (① 今後も受託予定なし ② 数年以内に受託予定)          |
| 1-2. 受託している場合の日常検査の実施場所     | 1. 自施設                               | 2. 他施設に一部を委託(①国内・②国外) 3. 他施設にすべてを委託 (①国内・②国外) |
| 1-3. 受託検査で使用している試薬(複数回答可)   | 1. 体外診断薬(IVD ; In Vitro Diagnostics) | 2. 薬事未承認試薬(LDT ; Laboratory Developed Test)   |
| 1-4. 受託検査の検査方法(複数回答可)       | 1. PCR                               | 2. リアルタイムPCR 3. RT-PCR 4. ダイレクトシーケンス 5. NGS   |
|                             | 6. その他( )                            |   |
| 1-5. 受託検査の精度向上のための取組(複数回答可) | 1. 内部精度管理                            | 2. 外部の機関による精度管理(機関名: )                        |
|                             | 3. 内部での研修会の開催                        | 4. 外部での研修会に参加 5. 学術顧問による指導                    |
|                             | 6. その他( )                            | 7. 行っていない                                     |

◎病原体核酸検査を実施している場合は、P3～P4のアンケートにもご回答ください

## 2. 体細胞遺伝子検査

- |                             |               |   |
|-----------------------------|---------------|---|
| 2-1. 体細胞遺伝子検査を受託していますか      | 1. 受託している     | 2. 受託していない (① 今後も受託予定なし ② 数年以内に受託予定)          |
| 2-2. 受託している場合の日常検査の実施場所     | 1. 自施設        | 2. 他施設に一部を委託(①国内・②国外) 3. 他施設にすべてを委託 (①国内・②国外) |
| 2-3. 受託検査で使用している試薬(複数回答可)   | 1. 体外診断薬(IVD) | 2. 薬事未承認試薬(LDT)                               |
| 2-4. 受託検査の検査方法(複数回答可)       | 1. PCR        | 2. リアルタイムPCR 3. RT-PCR 4. ダイレクトシーケンス 5. NGS   |
|                             | 6. その他( )     |   |
| 2-5. 受託検査の精度向上のための取組(複数回答可) | 1. 内部精度管理     | 2. 外部の機関による精度管理(機関名: )                        |
|                             | 3. 内部での研修会の開催 | 4. 外部での研修会に参加 5. 学術顧問による指導                    |
|                             | 6. その他( )     | 7. 行っていない                                     |

次ページへ続く



# 遺伝子検査(病原体核酸検査)アンケート(案)

受託している病原体核酸検査に関して、ご回答ください

施設名

	検査項目	受託の有無	試薬	使用キット	領域(わかる範囲内で)	使用機器	精度管理調査を実施した場合の参加希望の有無
例	CT/NG	<input checked="" type="radio"/> 有・無	<input checked="" type="radio"/> IVD・LDT	アプティマCombo2クラミジア/ゴノレア	不明:メーカーから開示されていない	パンサーシステム	<input checked="" type="radio"/> 有・無
1	CT/NG	有・無	IVD・LDT				有・無
2	レジオネラ菌	有・無	IVD・LDT				有・無
3	百日咳菌	有・無	IVD・LDT				有・無
4	マイコプラズマ	有・無	IVD・LDT				有・無
5	HPV	有・無	IVD・LDT				有・無
6	HIV-1	有・無	IVD・LDT				有・無
7	HBV	有・無	IVD・LDT				有・無
8	HCV	有・無	IVD・LDT				有・無
9	ノロウイルス	有・無	IVD・LDT				有・無
10	インフルエンザウイルス	有・無	IVD・LDT				有・無
11	エンテロウイルス	有・無	IVD・LDT				有・無

# 遺伝子検査(病原体核酸検査)アンケート

施設名 \_\_\_\_\_

受託している病原体核酸検査に関して、ご回答ください

1 病原体核酸検査を受託していますか。下記の中に該当する検査があれば、番号に○を記入してください。(複数回答可)

- |                                  |                     |
|----------------------------------|---------------------|
| 1. 淋菌                            | 11. サイトメガロウイルス      |
| 2. クラミジア・トラコマチス                  | 12. EB ウイルス         |
| 3. 結核菌                           | 13. HPV             |
| 4. マイコバクテリウム・アビウム及びイントラセルラー(MAC) | 14. HIV-1           |
| 5. レジオネラ菌                        | 15. HTLV-1          |
| 6. 百日咳菌                          | 16. SARS コロナウイルス    |
| 7. マイコプラズマ                       | 17. 単純疱疹ウイルス・水疱瘡状疱疹 |
| 8. HBV                           | 18. その他( )          |
| 9. HCV                           |                     |
| 10. インフルエンザウイルス                  |                     |

2 病原体核酸検査を受託している場合、平成29年1月1日から同年12月31日までの間に自施設で実施、または他施設へ委託した病原体核酸検査はどれくらいですか。検体の種類別に検査数を回答してください。

	自施設で実施					他施設へ委託				
	0件	1~9件	10~99件	100~999件	1,000件以上	0件	1~9件	10~99件	100~999件	1,000件以上
例) 1. 淋菌			○						○	
1. 淋菌										
2. クラミジア・トラコマチス										
3. 結核菌										
4. マイコバクテリウム・アビウム及びイントラセルラー(MAC)										
5. レジオネラ菌										
6. 百日咳菌										
7. マイコプラズマ										
8. HBV										
9. HCV										
10. インフルエンザウイルス										
11. サイトメガロウイルス										
12. EB ウイルス										
13. HPV										
14. HIV-1										
15. HTLV-1										
16. SARS コロナウイルス										
17. 単純疱疹ウイルス・水疱瘡状疱疹										

# 遺伝子関連・染色体検査アンケート(案)

施設名: \_\_\_\_\_

受託している体細胞遺伝子検査、生殖細胞系列遺伝子検査、染色体検査に関して、ご回答ください

## 2. 保険収載されている項目についてご回答ください

	検査項目	受託の有無	試薬	検体の種類	検査方法	検査の実施場所	年間の受託件数 (受託有の場合)						
							自施設内実施			外部委託			
例	悪性腫瘍 遺伝子検査	EGFR遺伝子検査 (リアルタイムPCR法)	有・無	VD LDT	腫瘍組織	リアルタイムPCR	自施設・他施設(外注先: ○○○○○ )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
1	(D004-2) 悪性腫瘍 遺伝子検査	EGFR遺伝子検査 (リアルタイムPCR法)	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上	
2		EGFR遺伝子検査 (リアルタイムPCR法以外)	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上	
3		K-ras遺伝子検査	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上	
4		EWS-Fli1 遺伝子検査	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上	
5		TLS-CHOP遺伝子検査	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上	
6		SYT-SSX遺伝子検査	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上	
7		c-kit遺伝子検査	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上	
8		マイクロサテライト 不安定性検査	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上	
9		センチネルリンパ節生検に 係る遺伝子検査	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上	
10		BRAF遺伝子検査	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上	
11		RAS遺伝子検査	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上	
12		ROS1融合遺伝子検査	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上	
13	(D006-2) 造血器腫瘍遺伝子	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上		

# 遺伝子関連・染色体検査アンケート(案)

施設名: \_\_\_\_\_

## 2. 保険収載されている項目についてご回答ください

	検査項目	受託の有無	試薬	検体の種類	検査方法	検査の実施場所	年間の受託件数 (受託有の場合)					
							自施設内実施			外部委託		
14	(D006-3) Major BCR-ABL1	mRNA定量(国際標準値)	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
15		mRNA定量(その他)	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
16	(D006-4) 遺伝学的検査 ★内容を下欄に ご記入ください	処理が容易なもの	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
17		処理が複雑なもの	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
18		処理が極めて複雑なもの	有・無	IVD・LDT		自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
19	(D006-5) 染色体検査 ★内容を下欄にご記入ください	有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
20	(D006-6) 免疫関連遺伝子再構成	有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
21	(D006-7) UDPグルクロン酸転移酵素遺伝子多型	有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
22	(D006-8) サイトケラチン19(KRT19) mRNA検出	有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
23	(D006-9) WT1 mRNA	有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
24	(D006-11) FIP1L1-PDGFR $\alpha$ 融合遺伝子検査	有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
25	(D006-12) EGFR遺伝子検査(血漿)	有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上

★遺伝子検査、染色体検査について、受託している検査内容をご記入ください

遺伝学的検査(P8遺伝子検査コード表の番号をご記入ください)

染色体検査



# 遺伝子関連・染色体検査アンケート(案)

施設名: \_\_\_\_\_

保険収載以外の項目で受託している検査がございましたら、ご記入ください

	検査項目	受託の有無	試薬	検体の種類	検査方法	検査の実施場所	年間の受託件数 (受託有の場合)					
							自施設内実施			外部委託		
例	腸内フローラ遺伝子検査	有・無	IVD・LDT	糞便	NGS	自施設・他施設(外注先: ○○○○ )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
1		有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
2		有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
3		有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
4		有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
5		有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
6		有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
7		有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
8		有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
9		有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
10		有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
11		有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上
12		有・無	IVD・LDT			自施設・他施設(外注先: )	1~99件	100~999件	1000件以上	1~99件	100~999件	1000件以上

遺伝子検査の精度管理について、ご意見がございましたらご記入ください

ご協力ありがとうございました

# 遺伝学的検査コード表

①処理が容易なもの	
1	デュシェンヌ型筋ジストロフィー
2	ベッカー型筋ジストロフィー
3	家族性アミロイドーシス
4	球脊髄性筋萎縮症
5	筋強直性ジストロフィー
6	先天性難聴
7	ライソゾーム病
8	脆弱X症候群

②処理が複雑なもの	
9	福山型先天性筋ジストロフィー
10	脊髄性筋萎縮症
11	ハンチントン病
12	網膜芽細胞腫
13	甲状腺髄様癌
14	フェニルケトン尿症
15	ホモシスチン尿症
16	シトルリン血症(1型)
17	アルギノコハク酸血症
18	イソ吉草酸血症
19	HMG血症
20	複合カルボキシラーゼ欠損症
21	グルタル酸血症1型
22	MCAD欠損症
23	VLCAD欠損症
24	CPT1欠損症
25	隆起性皮膚線維肉腫
26	先天性銅代謝異常症
27	プリオン病
28	クリオピリン関連周期熱症候群
29	神経フェリチン症
30	先天性大脳白質形成不全症

31	環状20番染色体症候群
32	PCDH 19 関連症候群
33	低ホスファターゼ症
34	ウィリアムズ症候群
35	アペール症候群
36	ロスモンド・トムソン症候群
37	プラダー・ウィリ症候群
38	1p36欠失症候群
39	4p欠失症候群
40	5p欠失症候群
41	第14番染色体父親性ダイソミー症候群
42	アンジェルマン症候群
43	スミス・マギニス症候群
44	22q11.2欠失症候群
45	エマヌエル症候群
46	脆弱X症候群関連疾患
47	ウォルフラム症候群
48	高IgD症候群
49	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群
50	先天異常症候群

③処理が極めて複雑なもの	
51	栄養障害型表皮水疱症
52	先天性QT延長症候群
53	メープルシロップ尿症
54	メチルマロン酸血症
55	プロピオン酸血症
56	メチルクロトニルグリシン尿症
57	MTP(LCHAD)欠損症
58	色素性乾皮症
59	ロイスディーツ症候群
60	家族性大動脈瘤・解離
61	神経有棘赤血球症

63	先天性筋無力症候群
64	原発性免疫不全症候群
65	ペリー症候群
66	クルーゼン症候群
67	ファイファー症候群
68	アントレー・ビクスラー症候群
69	タンジール病
70	先天性赤血球形成異常性貧血
71	若年発症型両側性感音難聴
72	尿素サイクル異常症
73	マルファン症候群
74	エーラスダンロス症候群(血管型)
75	遺伝性自己炎症疾患
76	エプスタイン症候群