遺伝子関連検査に関する
日本版ベストプラクティス・ガイドライン
解説版

目　次

【第一部　本編】
「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン」(承認文書)(解説版用に修正)

【第二部　解説編】
「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン に基づく検査実施に向けて」

MM6-A1

【第一部　本編】

遺伝子関連検査に関する

日本版ベストプラクティス・ガイドライン

（承認文書）

（解説版用に修正）

特定非営利活動法人
JCCLS 日本臨床検査標準協議会
JCCLS 遺伝子関連検査標準化専門委員会

平成 24 年 3 月（承認文書）
平成 28 年 3 月（解説版用）

CONTENTS

はじめに …… 10

第1章 「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン」策定の背景 …… 13

1 背景 …… 13

2 国際的動向 …… 15

3 我が国の取組み …… 16
3.1 遺伝子関連検査標準化専門委員会及び作業部会の設置 …… 16
3.2 質保証の必要性 …… 16
3.3 質保証の目的 …… 17
3.4 遺伝子関連検査の現状分析と課題 …… 17
3.5 「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン」の策定と今後の方向性 …… 19

第2章 「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン」 …… 21

1 前文 …… 21

2 適用範囲 …… 24

3 遺伝子関連検査の質保証に関する原則とベストプラクティス …… 26
3.1 遺伝子関連検査のための一般原則 …… 26
3.2 遺伝子関連検査における質保証システム …… 29
3.3 施設技能試験：検査施設の質のモニタリング …… 30
3.4 結果の報告の質 …… 31
3.5 検査施設要員の教育と訓練の基準 …… 33

4 用語集 …… 34

第3章 参考資料 …… 37

1. 学会指針・ガイドライン等 …… 37
2. 研究分野における公的指針・ガイドライン等 …… 40
3. 医療分野における公的ガイドライン・通知等 …… 41
4. 産業分野におけるガイドライン・報告書等 …… 42
5. 関連団体によるガイドライン …… 43
6. 国外の関連指針・ガイドライン …… 43
7. 遺伝子関連検査標準化専門委員会および作業グループ（WG-1） 委員会名簿 …… 44

【第二部　解説編】

遺伝子関連検査に関する

日本版ベストプラクティス・ガイドライン に基づく検査実施に向けて

CONTENTS

1 質保証システム …… 51
1.1 臨床検査室の認定　ISO15189 …… 51
1.1.1 ISO 15189: 2012「臨床検査室の品質と能力に関する要求事項」…… 51
1.1.2 病院における認定取得のメリット …… 52
1.1.3 次世代シークエンサーの質保証システム …… 53
1.2 精度管理物質の利用 …… 55
1.2.1 測定プロセス精度管理のためのコントロールの利用 …… 55
1.2.2 核酸検査における精度管理物質の利用事例 …… 55
1.3 標準物質の利用 …… 58
1.3.1 国際標準（IS; International Scale）：*BCR-ABL1* 定量検査 …… 58
1.3.2 WHO 標準物質 …… 59
1.3.3 ATCC 標準物質 …… 61
1.3.4 SI トレーサブル認証標準物質 …… 61

2 検査室間比較（外部精度評価・技能試験）プログラム …… 63
2.1 国際的大規模外部精度評価プログラム …… 63
2.1.1 CAP …… 63
2.1.2 EMQN（European Molecular Genetics Quality Network）…… 64
2.2 国内全国規模外部精度評価プログラム …… 66
2.2.1 日本臨床衛生検査技師会の遺伝子検査サーベイ …… 66
2.2.2 日本組織適合性学会　QCWS（QC ワークショップ）…… 66
2.3 技能試験の代替方法 …… 66

3 結果の報告の質 …… 68
3.1 病原体核酸検査の標準的な記載法 …… 68
3.1.1 病原体核酸検査；ウイルス検査 …… 68
3.1.2 病原体核酸検査；細菌検査 …… 74
3.2 ヒト遺伝子検査の標準的な記載法 …… 81
3.2.1 ヒト遺伝子表記の原則 …… 81
3.2.2 遺伝子変異の命名法の事例 …… 84
3.2.3 塩基配列バリアント表記、ファーマコゲノミクス検査報告書例；*UGT1A1* …… 86
3.3 FISH 法の国際表記 …… 89
3.3.1 染色体異常の表記国際ルール …… 89
3.3.2 分裂核（metaphase）FISH …… 89
3.3.3 間期核 FISH（interphase/nuclear in situ hybridization; nuc ish）…… 90
3.3.4 Region-specific assays（領域特異的分析　RSA）…… 94
3.3.5 Microarrays（マイクロアレイ）の表記方法 …… 94
3.3.6 FISH 法による報告例 …… 95

4 検査施設要員の教育と訓練の基準 …… 97
4.1 背景 …… 97
4.2 遺伝子分析科学認定士制度 …… 98
4.3 その他の資格制度 …… 99
4.3.1 バイオインフォマティクス技術者認定試験 …… 99
4.3.2 日本バイオ技術教育学会によるバイオ技術者認定制度 …… 100
4.3.3 日本人類遺伝学会による臨床細胞遺伝学認定士制度 …… 100
4.3.4 日本染色体遺伝子検査学会・日本臨床衛生検査技師会による
認定臨床染色体遺伝子検査師制度 …… 100

4.3.5　日本組織適合性学会による認定 HLA 検査技術者及び認定組織適合性指導者制度 …… 101
4.3.6　日本遺伝子診療学会によるジェネティックエキスパート認定制度 …… 101
4.3.7　日本人類遺伝学会によるゲノムメディカルリサーチコーディネーター（GMRC）制度 … 101
4.3.8　日本遺伝カウンセリング学会・日本人類遺伝学会による認定遺伝カウンセラー制度 …… 102

5　我が国における検査の精度保証のための環境整備 …… 103
まとめ …… 103
委員会名簿 …… 105