

遺伝子関連検査  
検体品質管理マニュアル  
(パート2)

新規測定技術・解析試料の品質管理

平成 29 年 10 月

日本臨床検査標準協議会  
遺伝子関連検査標準化専門委員会 WG-2

# CONTENTS

はじめに	5
<b>第1章 遺伝子関連検査の品質保証と標準化の活動</b>	7
<b>1 ゲノム医療の実現推進と検体品質管理マニュアル</b>	8
<b>2 遺伝子関連検査の国際標準化</b>	9
2.1 国際規格 ISO 15189 「臨床検査室-品質と能力に関する要求事項」	10
2.2 測定前プロセスに関する国際技術仕様書	10
2.3 分子学的検査の測定前プロセスに関する様々な規格	11
<b>第2章 各種測定技術・解析試料の検体品質管理</b>	13
<b>1 染色体検査と FISH</b>	14
1.1 腫瘍細胞の染色体検査 (がん診断/腫瘍細胞/生細胞、分裂像)	14
1.2 腫瘍細胞の FISH (パラフィン切片)(がん診断/腫瘍細胞/固定細胞)	15
<b>2 液状化細胞診：子宮頸部細胞診検査を中心に</b>	17
<b>3 アレイ CGH</b>	19
3.1 血液	19
3.2 組織・細胞	20
<b>4 次世代シーケンサー (NGS)</b>	21
4.1 NGS 解析用の検体品質管理	21
4.1.1 血液	21
4.1.2 組織・細胞	22
4.2 NGS 解析用の DNA および RNA 品質管理	24
4.2.1 DNA および RNA の取扱いにおける一般的注意事項	24
4.2.2 DNA の品質管理	25
4.2.3 RNA の品質管理	26
4.3 NGS 解析用のライブラリー品質管理	26
4.3.1 ライブラリー調製における一般的注意事項	27
4.3.2 断片化 DNA の品質検査	27
4.3.3 アダプター付加の成否の確認と品質検査	27
4.3.4 NGS 用 DNA ライブラリーの品質検査	28
<b>5 血中循環腫瘍細胞 (CTC; Circulating Tumor Cell) 測定 (がん診断/末梢血/微量細胞)</b>	29
<b>6 miRNA・エクソソーム</b>	30
6.1 microRNA (miRNA)	30
6.2 エクソソーム	31
<b>7 血中循環遊離核酸</b>	33
7.1 血中循環遊離核酸：腫瘍	33
7.2 無侵襲的出生前遺伝学的検査	34

<b>8</b>	ミトコンドリア DNA	36
	付記	37
	3-1 : アレイ CGH 用の DNA の品質管理	37
	3-2 : CGH マイクロアレイ DNA 検体の品質チェック *Agilent CGH/CGH+SNP マイクロアレイ	37
	4-1 : NGS DNA ライブラリーの品質チェック *SureSelect	40
	4-2 : NGS DNA ライブラリーの品質チェック *HaloPlex	42
	4-3 : NGS DNA ライブラリーの品質チェック *Ion AmpliSeq	44
	4-4 : NGS RNA ライブラリーの品質チェック *TruSeq RNA Access	45
<b>第 3</b>	<b>章 現状の課題と今後の展望</b>	49
<b>1</b>	<b>1 遺伝子関連検査の品質保証上の課題</b>	50
<b>2</b>	<b>2 ゲノム医療を支える遺伝子関連検査の品質保証と法整備</b>	51
	資料	55
	1. 参考文献	55
	2. 参考ガイドライン等	56