



# 造血器腫瘍遺伝子パネル検査に おける検体品質管理マニュアル

2026年2月

公益社団法人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

# CONTENTS

はじめに	3
<b>第1章 検体品質管理マニュアル策定の背景</b>	5
<b>1 国際動向</b>	5
1.1 分子遺伝学的検査における質保証に関する OECD ガイドライン	5
1.2 ISO/TC 212 「臨床検査室と体外診断検査システム」	5
1.2.1 ISO 15189 の経緯	5
1.2.2 検査前プロセスの国際規格	6
1.2.3 多項目遺伝子検査に関する国際標準化	7
<b>2 我が国の取組み</b>	9
2.1 遺伝子関連検査標準化専門委員会の検討体制	9
2.2 検査室の質と能力の確保	9
2.3 検体品質管理マニュアル検討 (WG-2 委員会) 活動の背景	10
2.4 検体品質の確保	10
<b>3 造血器腫瘍遺伝子パネル検査</b>	12
3.1 造血器腫瘍遺伝子パネル検査「ヘムサイト」の保険収載 (2025年3月1日)	12
3.2 造血器腫瘍遺伝子パネル検査の利用法	25
<b>第2章 造血器腫瘍遺伝子パネル検査における検体品質管理マニュアル</b>	34
<b>1 遺伝子関連検査における検体取扱い</b>	34
1.1 腫瘍部における検体取扱い	34
1.2 血液 (白血球)、骨髄液	35
1.3 胸水、腹水、気管支肺胞洗浄液 (BALF) 等	35
1.4 リンパ節、固形組織 (生検、手術材料)	36
1.5 ホルマリン固定パラフィン包埋組織ブロック	37
<b>2 生殖細胞系列遺伝子検査における検体取扱い</b>	40
2.1 血液 (白血球)	40
2.2 口腔粘膜	41
2.3 毛髪	41
2.4 爪	42
2.5 線維芽細胞	42
<b>3 造血器腫瘍遺伝子パネル検査における検体保存と運搬</b>	43
3.1 一般	43
3.2 体細胞遺伝子検査における検体保存と運搬	44
3.3 血液 (白血球)、骨髄液	45
3.4 組織・組織切片	46
<b>4 骨髄吸引液の採取と血液細胞形態診断に基づく造血器腫瘍遺伝子パネル検査結果の解釈</b>	47
4.1 腫瘍細胞の理解と造血器腫瘍遺伝子パネル検査の利用法	47
4.2 骨髄塗抹標本の作製と観察の基本	47

4.2.1	骨髓検査の検体採取、保存、塗抹標本の作製	47
4.2.2	形態所見の判定と結果の解釈	48
4.3	形態診断の進め方	50
4.3.1	骨髓系幼若細胞の同定と細胞分類	50
4.3.2	急性骨髄性白血病の基本的な病型分類	51
4.3.3	細胞異形成の評価	52
<b>第3章</b>	<b>臨床検査室のリスクマネジメントにおける検査前プロセスの重要性</b>	55
<b>1</b>	<b>ISO 15189 と ISO 22367 に基づくリスクマネジメント</b>	55
<b>2</b>	<b>プロセスマップ作成に基づくリスクアセスメント</b>	56
<b>3</b>	<b>体外診断用医薬品又は医療機器 In Vitro Diagnostics: IVD のリスク対応</b>	57
<b>4</b>	<b>造血器腫瘍遺伝子パネル検査のリスク対応</b>	58
<b>5</b>	<b>Laboratory Developed Tests (LDTs) による造血器腫瘍遺伝子パネル検査</b>	61
	おわりに	63
	委員会名簿	65