



遺伝子関連検査
検体品質管理マニュアル
Approved Guideline
(承認文書)

平成 23 年 12 月

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

CONTENTS

遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル Approved Guideline (承認文書) 公開に際して	6
遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル Approved Guideline (承認文書) 発刊に際して	7
はじめに	8
第1章 遺伝子関連検査における検体品質管理マニュアル策定の背景	11
1 国際的動向	12
2 我が国の取組み(遺伝子関連検査標準化専門委員会の検討体制)	13
2.1 検体品質管理マニュアル検討(WG-2委員会)の設置	13
2.2 検体品質管理マニュアル検討(WG-2委員会)活動の背景	13
3 検体品質管理の現状分析	14
3.1 不適切な検体の性状と測定への影響に関する実態調査	14
3.2 遺伝子関連検査の測定前プロセス(プレアナリシス)の現状と課題	14
3.2.1 遺伝子関連検査全般	14
3.2.2 病原体遺伝子検査	15
3.2.3 体細胞遺伝子検査	15
3.2.4 遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)	16
4 検体品質管理マニュアルの作成	17
5 検体の基礎的性状の分析と測定への影響	18
第2章 遺伝子関連検査における検体品質管理マニュアル	19
1 遺伝子関連検査における検体保存と運搬	20
1.1 病原体遺伝子検査における検体保存と運搬	21
1.1.1 血清・血漿等	21
1.1.2 尿	22
1.1.3 喀痰	22
1.2 体細胞遺伝子検査における検体保存と運搬	23
1.2.1 組織・組織切片	23
1.2.2 血液(白血球)	24
1.2.3 尿・糞便	25
1.3 遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)における検体保存と運搬	25
1.3.1 外部委託による遺伝学的検査の実施	26
2 遺伝子関連検査における検体取扱い	27
2.1 病原体遺伝子検査における検体取扱い	27
2.1.1 血清	27
2.1.2 血漿	28
2.1.3 喀痰	30
2.1.4 糞便	31
2.1.5 尿	31
2.1.6 血液(白血球)、骨髄	32
2.1.7 胸水、腹水、心嚢液、髄液、気管支肺胞洗浄液(BALF)等	33
2.1.8 リンパ節、固形組織(生検、手術材料)	34
2.2 体細胞遺伝子検査における検体取扱い	35
2.2.1 リンパ節、固形組織(生検、手術材料)	36

2.2.2	ホルマリン固定パラフィン包埋組織ブロック	37
2.2.3	血液(白血球)、骨髄	39
2.2.4	胸水、腹水、心嚢液、膝液、気管支肺胞洗浄液(BALF)、尿(沈渣)、喀痰	41
2.2.5	培養細胞	43
2.3	遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)における検体取扱い	43
2.3.1	血液(白血球)	44
2.3.2	口腔粘膜	45
2.3.3	毛髪	45
2.3.4	爪	46
2.3.5	血痕	47
2.3.6	臍帯(へその緒)	47
3	遺伝子関連検査における検体採取	49
3.1	病原体遺伝子検査における検体採取	49
3.1.1	主なウイルス感染症	49
(1)	肝炎ウイルス	49
(2)	急性呼吸器感染症原因ウイルス	49
(3)	下痢症原因ウイルス	50
(4)	脳炎原因ウイルス	50
(5)	無菌性髄膜炎原因ウイルス	50
(6)	EBウイルス(Epstein-Barr virus: EBV)	51
(7)	サイトメガロウイルス(Cytomegalovirus: CMV)	51
(8)	ヒトパルボウイルスB19 (Human parvo virus B19)	52
(9)	ヒトパピローマウイルス(Human papilloma virus: HPV)	52
(10)	HTLV-I (Human T-lymphotropic virus type I: ヒトTリンパ球向性ウイルス-I型)	52
(11)	HIV (Human immunodeficiency virus: ヒト免疫不全ウイルス)	53
3.1.2	主な細菌感染症	53
(1)	結核菌・非結核性抗酸菌	53
(2)	レジオネラ菌	54
(3)	マイコプラズマ ニューモニエ(<i>Mycoplasma pneumoniae</i>)	54
(4)	クラミジア ニューモニエ / シッタシ(<i>Chlamydia pneumoniae/psittaci</i>)	55
(5)	クラミジア トラコマティス(<i>Chlamydia trachomatis</i>)	55
(6)	淋菌(<i>Neisseria gonorrhoeae</i>)	55
(7)	MRSA (Methicillin-resistant <i>Staphylococcus aureus</i> : メチシリン耐性黄色ブドウ球菌)	55
3.1.3	真菌・その他	56
(1)	病原性真菌	56
(2)	ニューモシスチス イロベチー (<i>Pneumocystis jiroveci</i>)	56
3.2	体細胞遺伝子検査における検体採取	57
3.2.1	固形腫瘍の遺伝子検査	57
(1)	膵癌のK-ras 遺伝子(<i>KRAS</i>) 変異解析	57
(2)	肺癌のEGFR 遺伝子(<i>EGFR</i>)、K-ras 遺伝子(<i>KRAS</i>) 変異解析	57
(3)	大腸癌のp53 遺伝子(<i>TP53</i>)、K-ras 遺伝子(<i>KRAS</i>) 変異解析	57
(4)	GISTのc-kit 遺伝子(<i>KIT</i>)、PDGFR α 遺伝子(<i>PDGFRA</i>) 変異解析	58
(5)	乳癌および胃癌のHER2 遺伝子(<i>ERBB2</i>) 増幅解析	58
(6)	乳癌のリンパ節転移検査	59
3.2.2	造血器腫瘍の遺伝子検査	59
(1)	白血病細胞の微小残存病変(MRD)の検出	59
(2)	悪性リンパ腫細胞の微小残存病変(MRD)の検出	59

3.3 遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)における検体採取	60
3.3.1 遺伝学的検査	60
3.3.2 保険収載された遺伝学的検査	61
3.3.2.1 保険収載された単一遺伝子疾患の遺伝学的検査	61
3.3.2.2 保険収載されたファーマコゲノミクス(pharmacogenomics: PG _x)の遺伝学的検査	62
第 3 章 今後の課題と展望	63
1. 今後の課題と検討の方向性	64
2. 検体品質管理マニュアル作成の意義と効果	65
おわりに	67
資料	68
1. 参考文献	68
2. 参考ガイドライン等	69
3. 略語集	71
4. 参考資料	72
遺伝子関連検査標準化専門委員会および WG-2 委員会名簿	77