

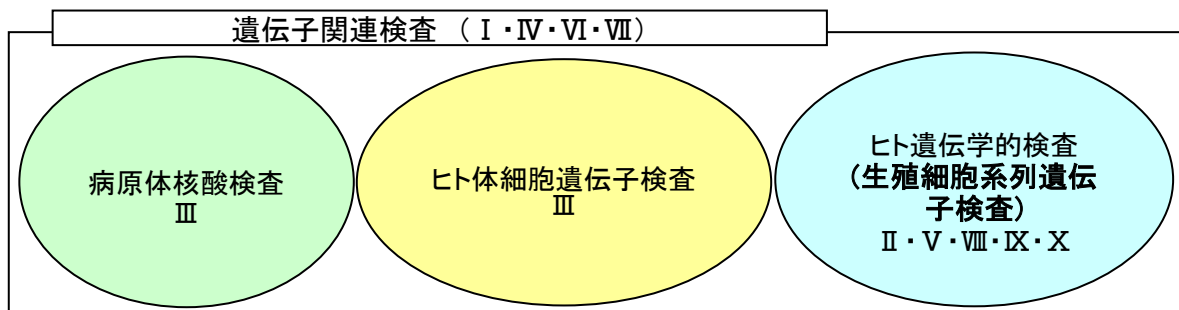
令和3年度(第11回)遺伝子関連検査・染色体検査アンケート調査票
(令和3年9月実施)

貴施設について、次の区分の設問についてお尋ねします。

- I ; 遺伝子関連検査・染色体検査全般について
- II ; 日衛協倫理指針の対象の遺伝子関連検査の現状について
- III ; 日衛協倫理指針の対象外の遺伝子関連検査及び染色体検査の現状について
- IV ; 遺伝子関連検査・染色体検査全般に関わる検査方法について
- V ; 遺伝子関連検査・染色体検査の委託元について
- VI ; 遺伝子関連検査・染色体検査全般の専用区域(PCRのコンタミネーション対策等を備えた区域)の有無について
- VII ; 遺伝子関連検査・染色体検査全般に用いた検査終了後の検体の取り扱いについて
- VIII ; 倫理審査委員会の設置について
- IX ; 遺伝子関連検査・染色体検査の受託等に関わる自社倫理指針(ガイドライン)の有無について
- X ; 日衛協倫理指針の遵守事項等に関するご意見について
- XI ; 「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」について

- 注: *対象期間 アンケートは、令和2年4月1日から令和3年3月31日までの実績をご回答下さい。
*回答方法
1. 自社で実施していない場合は、Xをご記載してください。
 自社で実施している場合は、○と検体数を記載してください。
2. 検査方法については、設問21の検査方法から番号を選んで記載してください。
3. 再委託の状況:
 (1) 自社で実施せず、国内の他社に再委託(外注)している場合は、○を記載してください。
 (2) 国外に再委託している場合は外と記載してください。両方の場合は、○外と記載してください。
 (3) 国内外に再委託している場合は、再委託している検体数を記載してください。

【参考】上記設問 I ~ XI の遺伝子関連検査*1に基づく分類図



*1: 日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」
の[注1] 遺伝子関連検査の分類と定義より

特定非営利活動法人日本臨床検査標準協議会(Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards: JCCLS) に設置された「遺伝子関連検査標準化専門委員会」の提言に基づき、これまで一般的に用いられてきた「遺伝子検査」の用語を次のように分類・定義する。

1) 病原体核酸検査

ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体(ウイルス、細菌等微生物)の核酸(DNA あるいは RNA)を検出・解析する検査

2) ヒト体細胞遺伝子検査

癌細胞特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子検査および遺伝子発現解析等、疾患病変部・組織に限局し、病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査

3) ヒト遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)

単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物等の効果・副作用・代謝、個人識別に関わる遺伝学的検査等、ゲノムおよびミトコンドリア内の原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する遺伝学的情報(生殖細胞系列の遺伝子解析より明らかにされる情報)を明らかにする検査

- 1)~3)を総称して「遺伝子関連検査」とし、一般的にはそれぞれ、1)病原体核酸検査、2)体細胞遺伝子検査、3)遺伝学的検査の用語を用いる。

I. 遺伝子関連検査・染色体検査全般の実施状況についてお尋ねします。
(該当する回答を選び別紙[回答票]に○印をご記入ください。)

設問1 遺伝子関連検査・染色体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

設問1で「受託している」と答えられた施設は、以下の設問にご回答ください。

設問1で「受託していない」と答えられた施設は、回答票をご返送ください。

設問2 受託後、自社で遺伝子関連検査・染色体検査を実施していますか。

1. 実施している 2. 実施していない

設問3 受託後、国内の他社に遺伝子関連検査・染色体検査を再委託(外注)していますか。

1. 再委託している 2. 再委託していない

設問4 受託後、国外の他社に遺伝子関連検査・染色体検査を再委託(外注)していますか。

1. 再委託している 2. 再委託していない

II. 日衛協「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」の対象となるヒト生殖細胞系列の遺伝子検査の実施状況についてお尋ねします。

(令和2年4月1日から令和3年3月31日までの実績をご記入ください。)

設問5 単一遺伝子疾患の診断に関わる遺伝子検査の実施状況(受託状況)についてお答えください。

(単一遺伝子疾患を対象とし、遺伝性腫瘍(設問6)を除いた実施件数をご記入ください。)

(1) 保険適用外の遺伝学的検査の実施件数と実施項目数及び検査方法を記載ください。

(2) 保険適用外の遺伝学的検査の実施件数が上位5項目とシングルサイト解析の件数と検査方法を記載ください。

1. 実施項目 2. 実施件数 3. 検査方法

(3) 保険適用の遺伝学的検査(1)D006-4遺伝学的検査(140項目)と2)D006-20 角膜ジストロフィー遺伝子検査の実施状況について、項目ごとの実施状況を○、×、外で示し、検査方法と受託検体数を記載ください。(回答票には、D006-4遺伝学的検査140項目をア～オ、①～③に分類して記載)

1. 実施件数 2. 実施項目数 3. 検査方法 4. 再委託の状況

設問6 遺伝性腫瘍の診断に関わる遺伝子検査の実施状況についてお答えください。

1. 実施件数 2. 実施項目数 3. 検査方法 4. 再委託の状況

設問7 生活習慣病等の疾患感受性(易罹患性)診断に関わる遺伝子検査の実施状況についてお答えください。

(糖尿病、高血圧等生活習慣病を対象とします。)

1. 実施件数 2. 実施項目数 3. 検査方法 4. 再委託の状況

設問8 薬剤応答性診断に関わる遺伝子検査の実施状況についてお答えください。

※CYP、UGT1A1、BRCA1/2等の薬剤応答性に関する遺伝子多型検査を対象とします。

(生殖細胞系列の遺伝子検査が対象のため、EGFR・K-ras等体細胞遺伝子検査は除く。)

1. 実施件数(合計を記載してください。) 2. 実施項目数(合計を記載してください。)

3. 検査方法 4. 再委託の状況

(1) 保険適用外

(2) 保険適用

- 1) UGT1A1 (D006-7 UDPグルクロン酸転移酵素遺伝子多型) 実施件数
2) 薬物代謝酵素遺伝子CYP2C9(*2/*3) (D006-7 に併記/令和3年1月保険適用) 実施件数
3) NUDT15 (D006-17 Nudix) 検体数
4) BRCA1/2遺伝子検査 (D006-18 BRCA1/2遺伝子検査) 実施件数

設問9 その他、設問5～8に該当しない遺伝子検査(肥満、飲酒等に関連して実施される遺伝子検査が相当します。)の実施状況についてお答えください。

1. 実施件数 2. 実施項目数 3. 検査方法 4. 再委託の状況

Ⅲ. 日衛協「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」の対象外のヒトゲノム・遺伝子解析及び薬機法に従い実施される遺伝子・染色体検査等の実施状況についてお尋ねします。

(令和2年4月1日から令和3年3月31日までの実績をご記入ください。)

設問10 「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」(厚生労働省・文部科学省・経済産業省)に規定されたヒトゲノム・遺伝子解析を目的とした研究の実施状況についてお答えください。(自社で実施していない場合は、件数0としてご記入ください。)

1. 実施している 2. 実施していない

設問11 感染症診断に関わる病原体核酸検査の実施状況についてお答えください。

注:今回はコロナ核酸検査の実施状況に関しても記載してください。

ウイルス検査	(1)保険適用	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法
	*コロナ核酸検査	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法
	(2)保険適用外	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法
	*コロナ核酸検査	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法
細菌微生物検査	(3)保険適用	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法
	(4)保険適用外	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法

設問12 白血病・悪性リンパ腫関連の体細胞遺伝子検査の実施状況についてお答えください。

白血病検査	(1)保険適用 ^{*1}	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法
(造血器腫瘍遺伝子検査)	(2)保険適用外	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法
悪性リンパ腫関連検査	(3)保険適用 ^{*2}	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法
(免疫関連遺伝子再構成)	(4)保険適用外	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法

*注) 保険適用対象

*1:(1) 1)D006-2 造血器腫瘍遺伝子検査 2)D006-3 MajorBCR-ABL1 3)D006-9 WT1mRNA
4)D006-11 FIP1L1-PDGFR α 融合遺伝子検査 5)D006-13 骨髄微小残存変量検査
6)D006-16 JAK2遺伝子検査 等

*2:(3)D006-6 免疫関連遺伝子再構成等

設問13 固形腫瘍関連の体細胞遺伝子検査の実施状況についてお答えください。

腫瘍組織(細胞)を用いた癌関連遺伝子の変異に関する検査	NGS	(1)保険適用 ^{*1}	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法	4. 再委託の状況
		(2)保険適用外	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法	4. 再委託の状況
	NGS以外	(3)保険適用 ^{*2}	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法	4. 再委託の状況
		(4)保険適用外	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法	4. 再委託の状況
リキッドバイオプシーによる癌関連遺伝子の変異に関する検査	NGS	(5)保険適用 ^{*3}	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法	4. 再委託の状況
		(6)保険適用外	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法	4. 再委託の状況
	NGS以外	(7)保険適用 ^{*4}	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法	4. 再委託の状況
		(8)保険適用外	1. 実施件数	2. 実施項目数	3. 検査方法	4. 再委託の状況

* 令和3年3月31日までがアンケート対象期間となりますので保険適用の有無をご確認ください。

*注) 保険適用対象

*1 (1)の対象となる検査は以下の通りです。

①「D004-2 悪性腫瘍組織検査 悪性腫瘍遺伝子検査」のうち、処理が容易なもの(医薬品の適応判定の補助等に用いるもの)に掲げる肺癌におけるEGFR遺伝子検査、ALK融合遺伝子検査、ROSI融合遺伝子検査、および処理が複雑なものに掲げる肺癌におけるBRAF遺伝子検査を併せて実施するもの、

②「D006-19 がんゲノムプロファイリング検査」として検査を実施するもの、

③「D004-2 悪性腫瘍組織検査」に掲げる複数の検査項目および「D006-19 がんゲノムプロファイリング検査」のいずれも実施可能なもの、

④「D004-2 悪性腫瘍組織検査 悪性腫瘍遺伝子検査」のうち、処理が複雑なものに掲げる肺癌におけるMETex14遺伝子検査を実施するもの

*2 (3)の対象となる検査は以下の通りです。

①「D004-2 悪性腫瘍組織検査 悪性腫瘍遺伝子検査」に掲げる遺伝子検査

*3 (5)の対象となる検査は以下の通りです。

①「D004-2 悪性腫瘍組織検査 悪性腫瘍遺伝子検査」のうち、処理が複雑なものに掲げる肺癌におけるMETex14遺伝子検査

*4 (7)の対象となる検査は以下の通りです。

①「D006-12 EGFR遺伝子検査(血漿)」、

②「D004-2 悪性腫瘍組織検査 悪性腫瘍遺伝子検査」のうち、処理が容易なもの(医薬品の適応判定の補助等に用いるもの)に掲げる大腸癌におけるRAS遺伝子検査

(9) 保険適用の悪性腫瘍遺伝子検査の実施状況

*注) 保険適用対象

1) D004-2 悪性腫瘍組織検査 2) D006-8 サイトケラチン19(KRT19)

3) D006-12 EGFR遺伝子検査(血漿) 4) D006-18 BRCA1/2遺伝子検査

5) D004-2 悪性腫瘍組織検査 悪性腫瘍遺伝子検査処理が容易なもの(医薬品の適応判定の補助等に用いるもの)に掲げる肺癌におけるEGFR遺伝子検査、ALK融合遺伝子検査、ROSI融合遺伝子検査、および処理が複雑なものに掲げる肺癌におけるBRAF遺伝子検査を併せて実施するもの

6) D006-19 がんゲノムプロファイリング検査

設問14 移植に関わる個人識別等の遺伝子検査の実施状況についてお答えください。

(1)キメリズム検査

1. 実施件数 2. 実施項目数 3. 検査方法

(2)HLA遺伝子検査(臓器移植・骨髄移植時のHLAタイピング、疾患感受性を含む)

1. 実施件数 2. 実施項目数 3. 検査方法

設問15 親子鑑定に関わる遺伝子検査の実施状況についてお答えください。

1. 実施件数 2. 実施項目数 3. 検査方法

設問16 白血病、リンパ腫、固形腫瘍、培養細胞を対象とした、G分染法(高精度分染法を含む)による染色体検査の実施状況についてお答えください。

(先天異常・生殖障害の診断に関わる染色体検査を除く。)

(1)保険適用	1. 実施件数 2. 実施項目数
(2)保険適用外	1. 実施件数 2. 実施項目数

設問17 白血病、リンパ腫、固形腫瘍、培養細胞を対象とした、FISH法(SKY法・M-FISH法を含む)による染色体検査の実施状況についてお答えください。

(先天異常・生殖障害の診断に関わるFISH法による染色体検査を除く。)

(1)保険適用	1. 実施件数 2. 実施項目数
(2)保険適用外	1. 実施件数 2. 実施項目数

設問18 先天異常・生殖障害の診断に関わるG分染法による染色体検査の実施状況についてお答えください。

(高精度分染法を含む。)

(1)保険適用	1. 実施件数 2. 実施項目数
(2)保険適用外	1. 実施件数 2. 実施項目数

設問19 先天異常・生殖障害の診断に関わるFISH法による染色体検査の実施状況についてお答えください。

(SKY法・M-FISH法を含む。)

(自社で実施していない場合は、件数0としてご記入ください。)

(1)保険適用	1. 実施件数 2. 実施項目数
(2)保険適用外	1. 実施件数 2. 実施項目数

設問20 出生前診断に関する遺伝学的検査の実施状況についてお答えください。

- | | | | | |
|-----------------------|---------|----------|---------|-----------|
| (1)G分染法(羊水、絨毛、臍帯血含む) | 1. 実施件数 | 2. 実施項目数 | | |
| (2)FISH法(羊水、絨毛、臍帯血含む) | 1. 実施件数 | 2. 実施項目数 | | |
| (3)マイクロアレイ法(染色体微細欠失等) | 1. 実施件数 | 2. 実施項目数 | | |
| (4)NIPT | 1. 実施件数 | 2. 実施項目数 | 3. 検査方法 | 4. 再委託の状況 |

IV. 遺伝子関連検査・染色体検査全般に関わる検査方法についてお尋ねします。

設問21 次の1から16の検査方法について、実施している検査方法に○印をご記入ください。
(複数回答可)

- I. 遺伝子構造解析－ 1. PCR等核酸増幅技術 2. シーケンシング法(NGS)
3. シーケンシング法(サンガー法) 4. サザンハイブリダイゼーション等
5. マイクロアレイ法(構造解析目的) 6. MLPA法
- II. 遺伝子発現解析－ 7. RT-PCR等核酸増幅技術(リアルタイムPCRを含む)
8. シーケンシング(NGS) 9. マイクロアレイ法(遺伝子発現解析目的)
10. 空間遺伝子発現解析(In situ ハイブリダイゼーション法など)
- III. 染色体解析－ 11. G分染法 12. FISH法 13. SKY法 M-FISH法など 14. 高精度分染法
15.アレイCGH法
- IV. 16.その他

V. 日衛協「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」の対象となるヒト生殖細胞系列の
遺伝子・染色体検査の委託元についてお尋ねします。

設問22 医療機関以外からの受託についてお答えください。

- 1. 受託している
- 2. 受託していない

設問22で「受託している」と答えた施設は、設問23から26にご回答ください。

設問23 大学等研究機関からの受託についてお答えください。

- 1. 受託している
- 2. 受託していない

設問24 製薬会社からの受託についてお答えください。

- 1. 受託している
- 2. 受託していない

設問25 食品会社からの受託についてお答えください。
(受託している場合は具体的にご記入ください。)

- 1. 受託している
- 2. 受託していない

設問26 その他からの受託についてお答えください。
(受託している場合は具体的にご記入ください。)

- 1. 受託している
- 2. 受託していない

VI. 遺伝子関連検査・染色体検査全般の専用区域についてお尋ねします。

設問27 専用区域はありますか。

- 1. ある
- 2. ない

VII. 遺伝子関連検査・染色体検査全般の終了後の検体保管・廃棄等の取扱規程の有無について
お尋ねします。

設問28 検体の取扱規程はありますか。

- 1. ある
- 2. ない

VIII. 倫理審査委員会の有無についてお尋ねします。

設問29 ヒト遺伝子関連検査・染色体検査の実施について審議する倫理審査委員会は設置されていますか。

1. ある 2. ない

IX. 遺伝子関連検査・染色体検査の倫理指針(ガイドライン)についてお尋ねします。

設問30 遺伝子関連検査・染色体検査に特定した倫理指針(ガイドライン)を作成していますか。

1. 作成している 2. 作成していない

X. 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」に関する遵守事項についてご意見をお聞かせください。

設問31 医療法・技師法等の改正を受けて、遺伝子関連検査・染色体検査の精度管理、標準化についてどのような取り組みを行っていますか。精度管理に用いる標準物質(購入や自家調整による)があればお示ください。

* 例: 内部精度管理: 標準物質、培養細胞を用いて、XXを実施中、
外部精度管理調査: CAP; XXを受験している。

設問32 医療機関以外からの遺伝子関連検査・染色体検査受託についてどのように考えますか。

設問33 遺伝子関連検査・染色体検査におけるインフォームド・コンセントの確認についてどのように対応していますか。

設問34 個人情報保護法にどのように対応していますか。

設問35 「遺伝学的検査受託に関する倫理指針」全体について、何かご意見があればご記入ください。

現在、遺伝学的検査受託に際して、患者名は原則匿名化としていますが、「医療安全との関係で、匿名化せずに検査を委託する必要がある」との議論があり、匿名化せずに受託することを原則にできるか等について、今後検討したいと考えていますのでご意見があればご記載ください。

XI. 「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」についてお尋ねします。

設問36 「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」をどのように活用していますか。

本要件の記載で、修正したほうがよい事項があれば示してください。
また、前記要件以外に自社で独自の取組みがあれば記載してください。

その他、お気づきの点があればご記入ください。

遺伝子検査アンケート調査にご協力いただき、ありがとうございます。
令和3年10月29日(金)までに回答票をご返送ください。
ご不明な点がありましたら以下にお問い合わせください。

住所 〒112-0004 東京都文京区後楽2-3-28 K・I・S飯田橋2F
一般社団法人日本衛生検査所協会 事務局

電話 03(5805)5250 FAX 03(5805)5252

Eメール info@jrcla.or.jp