

別表1. 遺伝子関連検査の質保証に関する要件（一般社団法人 日本衛生検査所協会 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会）

1	施設認定・認証 登録衛生検査所の第三者による施設認定・認証	(1) ISO	ISO15189認定 (ISO15189:2022) (参考) JIS Q 15189:2026	日本適合性認定協会 (Japan Accreditation Board: JAB) http://www.jab.or.jp/ (参考) 日本規格協会 (Japanese Standards Association: JSA) https://webdesk.jsa.or.jp/
		(2) CAP-LAP	CAP-LAP認定	米国臨床病理医協会 (College of American Pathologists: CAP) 臨床検査プログラム (Laboratory Accreditation Program: LAP) https://www.cap.org/laboratory-improvement/accreditation/laboratory-accreditation-program
		(3) CLIA	CLIA認証	臨床検査室改善法 (Clinical Laboratory Improvement Amendments: CLIA) https://www.cms.gov/Regulations-and-Guidance/Legislation/CLIA/index
		(4) (1)(2)(3)以外の制度	その他関連認証・認定について ① ISO14001 ② 医療関連サービスマーク ③ ISO27001 (ISMS) ④ フライシーマーク ⑤ 組織適合性検査登録施設 ⑥ 出生前検査 (NIPT) 認証検査分析機関	① 日本適合性認定協会 https://www.jab.or.jp/service_list/management/service/iso14001/ ② 医療関連サービスマーク http://www.kss.net/ ③ 日本品質保証機構 https://www.jqa.jp/service_list/management/service/iso27001/flow.html ④ 日本情報経済社会推進協会 https://www.jpdec.or.jp/project/pmark.html ⑤ 日本組織適合性学会 https://jshi.smoosy.atlas.jp/ja/nintei_seido_top_menu ⑥ 日本医学会 出生前検査認証制度等運営委員会 https://jams-prenatal.jp/medical-analytical-institutions/
2	検査の質保証 提供する検査の質保証に関する要件	(1) 分析的妥当性の担保 検査の分析的妥当性を担保するための要件	1) 検査開始時の検証項目 (新たに検査系を開発する際の必要事項)	① 検計計画書の作成と承認 (承認は社内評価部署による) ② 検計報告書の作成と承認
			2) 検査導入時の検証項目	① 標準物質 (CAPサーベイ試料、培養細胞等) の利用 ② 精度管理物質の活用 ③ 同時・経時 (日差)・ヒト間の再現性データ取得 ④ 相関データ取得 (別法が存在する場合) ⑤ 検査品質精度を評価する社内委員会での承認
			3) 検査実施時の精度管理方法	① 標準作業手順書 (SOP) の作成 ② 機器の日常点検と定期点検 (記録) ③ 検体の品質管理 (DNA濃度・純度・分精度・内部標準の増幅) ④ 陽性コントロール・陰性コントロールの利用 (内部精度管理) ⑤ 検体のトレーサビリティ ⑥ 検査の記録 ⑦ 検体の匿名化と匿名化システム ⑧ 測定データ・解析結果と報告書確認
			4) 外部精度管理への参加	① CAPサーベイ ② 日本医療検査科学会 遺伝子・プロテオミクス技術委員会 サーベイ ③ UCLA International Cell Exchange ④ 日本組織適合性学会 HLA-QCワークショップ ⑤ GenQA
3	検査従事者の水準・資格	(2) 臨床的妥当性の担保	5) 検体・検査の品質管理/保証	【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】 https://www.jccls.org/active/public2/ ○ 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) (平成24年3月) ○ 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) (平成28年3月) ○ 遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル (承認文書) (平成23年12月) ○ 遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル (パート2) (平成29年10月) ○ 遺伝子関連検査のためのISO 15189ガイダンス文書 (令和元年11月) ○ 新型コロナウイルス核酸増幅検査の精度管理ガイダンス (2024年11月) ○ 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) 【日本臨床検査振興協議会】 https://www.jpcit.org/ ○ がん遺伝子パネル検査の品質・精度の確保に関する基本的考え方 (第2.1版) (2019年6月) ○ eDNA検査の質保証に関する見解 (2022年3月) ○ 遺伝子関連検査の質保証に関する基本的考え方、特に外部精度評価に關して (2023年3月) ○ 我が国におけるLaboratory Developed Test (LDT) の枠組みと 臨床実装における課題に関する考察 (2024年3月) 【日本病理学会】 https://pathology.or.jp/jigyuu/guidelines.html ○ ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程 (2018年3月) ○ がんゲノム検査全般に関する指針 (2022年3月) ○ がん全ゲノム解析等のための検体取扱いガイダンス 第1版 (暫定版) (2023年3月)
			1) 検査導入時の検証項目	臨床診断が確定した検体もしくは疾患の原因となる遺伝子変異が明らかな検体や精度管理物質の利活用
			2) 臨床遺伝専門医等との連携	臨床診断と検査結果の妥当性・乖離に関する解釈等
			3) ガイドラインの遵守	関連学会ガイドライン・ガイダンス等の遵守 ① 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」2011年2月策定 2022年3月改定 日本医学会 https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis-2022.pdf ② 「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」(平成28年3月発行) 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 https://www.jccls.org/active/public2/ ③ 日本臨床検査医学会 遺伝子委員会 ゲノム医療に関わる資料集 https://www.jslm.org/committees/gene/index.html
4	職員に対する教育	(1) 検査従事者の水準	1) 実務担当者に求められる要件	① 検査項目別・担当者別スキルマップの整備 ② バイオインフォマティクススキル (NCBI等検索) ③ 英語読解力
		(2) 検査従事者の資格 (学会等による資格)	2) 資格制度を提供する学会等	学会等による資格制度 ① 遺伝子分析科学認定士 (初級・一級) ② ジェネティックスエキスパート ③ 臨床細胞遺伝学認定士 / 臨床細胞遺伝学指導士 / 認定遺伝カウンセラー / ゲノムメディカルリサーチャーコーディネーター ④ 認定組織適合性指導者 / 認定HLA検査技術者 ⑤ 認定臨床染色体遺伝子検査師 ⑥ がんゲノムコーディネーター ⑦ 認定臨床検査技術者 ⑧ バイオインフォマティクス技術者 ⑨ データサイエンティスト ⑩ 基本情報技術者 / 応用情報技術者 / ITパスポート
		(1) 具体的教育内容	1) 外部 (学会・セミナー等)	学会・セミナー名 ○ 日本臨床検査医学会 ○ 日本衛生検査所協会 (学術研究発表会) ○ 日本医学検査学会 ○ 日本臨床衛生検査技師会 (研修会・講習会) ○ 日本医療検査科学会 (遺伝子・プロテオミクス技術セミナー) ○ 日本臨床化学学会 ○ 日本検査血液学会 ○ 日本染色体遺伝子検査学会 (染色体遺伝子検査基礎技術セミナー) ○ 日本遺伝子診療学会 (臨床遺伝情報検索講習会) ○ 日本人類遺伝学会 (遺伝医学セミナー・臨床細胞遺伝学セミナー) ○ 日本遺伝カウンセリング学会 (遺伝カウンセリング研修会) ○ 日本遺伝性腫瘍学会 (遺伝性腫瘍セミナー) ○ 日本臨床腫瘍学会 ○ 日本臨治療学会 ○ 日本臨学会 ○ 日本がん分子標的治療学会 ○ 日本乳癌学会 ○ 日本肺癌学会 ○ 日本病理学会 ○ 日本血液学会 ○ 日本造血細胞移植学会 ○ 日本組織適合性学会 ○ 日本移植学会 ○ 日本産科婦人科学会 ○ 日本臨床細胞学会 ○ 日本バイオインフォマティクス学会 ○ 日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構 (JOHBOC) ○ その他・AMED・企業が提供するセミナー・e-learning等
		(2) 教育の計画と記録	2) 社内教育内容	① バイオセーフティー教育 ② カルタヘナ教育 ③ ラジオアイソトープ教育 ④ 毒物・劇物/有機溶媒教育 ⑤ 廃棄物取り扱い教育 ⑥ 各種倫理指針・ガイドライン理解のための教育 ⑦ 検査項目解説 ⑧ 社内セミナー ⑨ 月例等定例ミーティングでの集合教育 ⑩ 新入社員研修 (分子生物学と分析技術) ⑪ 新規項目担当時の講習・OJT ⑫ 新規項目担当時のテスト検体による技術見極め ⑬ 顧問・外部講師による基礎・臨床的教育
5	リスクマネジメント	検体の受領から結果の報告までの検査工程全体に関わるリスクマネジメントへの対応は、ISO15189、JIS Q 15189およびCAPの要求事項を考慮して、PDCAサイクルを有効に稼働させる等により、組織としてリスクマネジメント体制を機能させる。 *PDCAサイクル: Plan (計画) → Do (実行) → Check (評価) → Act (改善)		

注: 本表に示した遺伝子関連検査の質保証に関する要件は、今後も継続して見直す必要がある。

平成25年05月23日 策定
平成30年12月01日 改定
令和03年04月01日 改定
令和06年06月01日 改定
令和08年06月01日 改定