

遺伝子検査分野でおさえたいポイント！

◎柳田 絵美衣¹⁾
慶應義塾大学病院¹⁾

遺伝子関連・染色体検査は、体細胞遺伝子検査、病原体核酸同定、染色体検査、生殖細胞系列遺伝子検査が範囲となる。それぞれの検査において重要なポイントはあるが、共通する“おさえたいポイント”について例を挙げて解説する。

【5.1 要員】検査の品質を保証するため適切な教育と訓練を受ける必要がある。高度な医学的知識及び技術を必要とするものについては、専門知識や技術を有する者が実施することが望ましい。

【5.2 施設及び環境条件】核酸増幅産物によるコンタミネーションが起こらないよう核酸抽出・増幅用試薬の調整エリアと増幅・検出エリアに分かれていることが望ましい。NGSの部屋は特に他の部屋よりも温度・湿度を厳密に保つ必要がある。

【5.3 検査室の機材、試薬、及び消耗品】マイクロピペットの校正。オートクレーブ、遠心機は労働安全衛生規則に沿った定期点検。冷凍庫、冷蔵庫は、フロン排出抑制法に沿った適切な点検。

【5.4 検査前プロセス】サンプルの取扱い、保存を適切に行う。保存容器は核酸の吸着を考慮する。

【5.5 検査プロセス】遺伝子関連検査（特に遺伝子パネル検査）はLDTで運用されるものが多いため、検査全体の妥当性確認、および検査手順の性能特性を評価し、検査手順を文書化する。

【5.6 検査結果の品質の確保】核酸増幅検査は高感度のため、クロスコンタミネーションに注意する。ネガティブコントロールは検体とのランが望ましい。技能試験参加履歴、CAPサーベイレポート。NGS検査など検査室間比較が困難な場合の代替アプローチを実施する。

【5.7 検査後プロセス】検査後の検体・核酸は廃棄手順を定め、破棄の記録を残す。遺伝子関連検査のために採取された検体は使用、保管、廃棄は、法的・倫理的に行われる必要がある。

【5.8、5.9 結果の報告・リリース】改正遺伝情報保護法におけるゲノムデータ等の取扱いでは、個人識別符号と要配慮個人情報と偶発的所見の取扱いについて定められている。個人識別符号の具体例としては、細胞から採取されたデオキシリボ核酸（DNA）を校正する塩基の配列。要配慮個人情報は、人種、病歴、犯罪歴、犯罪により害を被った事実その他本人に対する不当な差別、偏見その他の不利益が生じないようにその取扱いに特に配慮を要するものとして政令で定める記述が含まれる個人情報。

【5.10 検査室情報マネジメント】個人遺伝情報は、個人情報保護法とそれに基づくガイドラインに従う必要がある。遺伝子解析データの転送に関して機密性、セキュリティ維持を確実にする。データの暗号化、情報へのアクセス制限が必要。

上記はほんの一部だが、遺伝子関連検査には特有のポイントが多く存在している。ここ数年間には、新型コロナウイルス感染症に関する検査をスタートさせた施設が急増し、初めて遺伝子関連検査に携わった臨床検査技師も多い。最低限のポイントは確実におさえた上で、各検査に特化したそれぞれのポイントをじっくり理解・把握していきたい。