

令和6年4月13日

日本医療検査科学会

令和6年度第1回遺伝子・プロテオミクス技術委員会 議事録

開催場所：金沢市文化ホール 石川県金沢市高岡町 15-1

対象者：委員全員

日時：4月13日（土）14：30～15：50

会場：3F第5会議室 + ZOOM

【議題】

1. MALDI-TOF MS WG1 報告
2. がんゲノム検査の評価と規制に関する基本的考え方 WG2 報告（鹿児島大学 橋口先生）
3. 遺伝学的検査における外部精度管理としてのクロスチェック WG3 報告
4. 技術セミナーの内容について
5. 遺伝子・プロテオミクス技術委員会監修による日本医療検査科学会誌・補冊について
6. 関連学会の情報等について
7. その他審議事項

【配布資料】

資料1：MALDI-TOF MS WG 報告

資料2：がんゲノム検査の評価と規制に関する基本的考え方 WG 報告

資料3：遺伝学的検査における外部精度管理としてのクロスチェック WG 報告

資料4：令和6年度 遺伝子・プロテオミクス技術委員会委員名簿

日本医療検査科学会遺伝子・プロテオミクス技術委員会委員名簿 (R6年度) 2024年4月13日現在

職位	ワーキンググループ (WG) 等	委員名	所属
委員長	遺伝学的検査における外部精度管理としてのクロスチェックWG (代表)	中山 智祥	日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野
副委員長	MALDI-TOF MS WG (代表)	曾川 一幸	麻布大生命・環境科学部
委員		村上 正巳	群馬大学大学院医学系研究科臨床検査医学
委員		糸賀 栄	かずさDNA研究所
委員	技術セミナー担当	横田 浩充	慶應義塾大学病院 臨床検査技術室
委員	技術セミナー担当	南木 融	筑波大学附属病院検査部
委員	MALDI-TOF MS WG	村田 正太	千葉大学医学部附属病院検査部
委員	MALDI-TOF MS WG	清祐 麻紀子	九州大学病院 検査部
委員	MALDI-TOF MS WG	安田 和成	三重大学医学部附属病院 中央検査部
委員	MALDI-TOF MS WG	奥村 元	バイオリニュー・ジャパン株式会社 臨床マーケティング部
委員	MALDI-TOF MS WG	藤永 あずみ	ブルカー・ジャパン株式会社
委員	MALDI-TOF MS WG	於保 恵	佐賀大学医学部附属病院検査部
委員	MALDI-TOF MS WG	上地 幸平	厚生労働省 健康・生活衛生局 感染症対策部 感染症対策課
委員	がんゲノム検査の評価と規制に関する基本的考え方WG (代表)	松下 一之	千葉大学医学部附属病院検査部・遺伝子診療部
委員	がんゲノム検査の評価と規制に関する基本的考え方WG	末岡 榮三朗	佐賀大学医学部附属病院臨床検査医学
委員	がんゲノム検査の評価と規制に関する基本的考え方WG	東田 修二	東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科 臨床検査医学分野
委員	がんゲノム検査の評価と規制に関する基本的考え方WG	中谷 中	三重大学医学部附属病院 オーダーメイド医療部・中央検査部
委員	がんゲノム検査の評価と規制に関する基本的考え方WG	奥川 喜永	三重大学医学部附属病院 ゲノム医療部
委員	がんゲノム検査の評価と規制に関する基本的考え方WG	竹田 真由	藤田医科大学病院 がんセンター
委員	がんゲノム検査の評価と規制に関する基本的考え方WG	中條 聖子	H.U.フロンティア株式会社 マーケティング本部 商品・サービス開発部 商品・サービス開発課
委員	がんゲノム検査の評価と規制に関する基本的考え方WG	山口 敏和	(株)ビー・エム・エル 先端技術開発本部
委員	がんゲノム検査の評価と規制に関する基本的考え方WG	日比 正彬	株式会社エスアールエル 遺伝子・病理部 ゲノム解析課 担当課長
委員	がんゲノム検査の評価と規制に関する基本的考え方WG	福井 崇史	株式会社ファルコバイオシステムズ バイオ事業統括部
委員	がんゲノム検査の評価と規制に関する基本的考え方WG	吉本 倫子	シスメックス株式会社 学術本部
委員	がんゲノム検査の評価と規制に関する基本的考え方WG	樋口 照人	鹿児島大学大学院 医歯学総合研究科 血管代謝病態解析学分野
委員	遺伝学的検査における外部精度管理としてのクロスチェックWG	小飼 貴彦	獨協医科大学 ゲノム診断・臨床検査医学講座
委員	遺伝学的検査における外部精度管理としてのクロスチェックWG	竹越 一博	筑波大学医学医療系臨床医学域スポーツ医学
委員		宮地 勇人	東海大学医学部 基盤診療学系臨床検査学
委員		内海 健	九州大学大学院医学研究院臨床検査医学
委員		渡邊 淳	金沢大学附属病院 遺伝診療部
委員		長田 誠	群馬バース大学 保健科学部 検査技術学科
委員		泉 絢子	群馬大学医学部附属病院検査部
委員		堀内 一樹	信州大学医学部附属病院臨床検査部
委員		郡司 昌治	名古屋第一赤十字病院 細胞診分子病理診断部
委員		副島 隆浩	栄研化学株式会社 マーケティング推進室
委員		平本 卓	群馬大学医学部附属病院検査部
委員		大瀬 壘	ロニータイグノス株式会社
委員		松田 耕一郎	LSIメディエンス メディカルソリューション本部 高度技術分析センター 遺伝子解析部
委員会事務局 委員		土田 祥央	日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野

1. 中山委員長からのご挨拶

・令和6年度第1回遺伝子・プロテオミクス技術委員会を開催する。本日は議案に沿って進めていく。現地参加者は4名。その他はZoomでの参加となるとの発言があった。

2. 委員会活動報告について

1) MALDI-TOF MS WG 報告 (資料 1)

曾川一幸先生 (MALDI-TOF MS WG 代表)

曾川代表 (WG1)：今年度開催予定の MALDI-TOF MS による細菌同定の外部精度管理調査実施概要について確認頂きたい。現在、第3回 MALDI-TOF MS による細菌同定の外部精度管理調査の参加受付を開始した。2024年4月1日から2週間受付を終えた。現在、120施設の参加となっている。一昨年の第2回は参加施設が約200施設であった。その際にアンケート調査を実施したところ、参加費を払ってでも参加するとの施設が全体の75%であった。今回は150施設以上を目標としている。今回から1施設につき外部精度管理調査参加費として5,500円を振り込んで頂くようお願いしている。対象菌株は3株としている。振り込んで頂いた施設から5月下旬から-20°Cで発送し、測定結果の入力は6月7日までとし、8月末日までに最終報告する予定である。認定証もしくは昨年と同じく参加証を発行するかはまだ理事会で決定していない。来年度に関してはこの後のWGで議論する予定である。中山委員長：ご報告ありがとうございます。昨年秋の理事会で搬送の時の温度がきちんと-20°Cで精度保証されているのかという意見が出た。そこで温度管理ができていないかを3施設で実施して頂いた。その結果、特に大きな問題なかった。先程の理事会で銀行への振り込み方法を再検討した方が良いとの意見があった。

於保委員：振り込みに関しては病院事務課が手続きされている。現場では振り込みに関しては携わっていないので分からないのが現状である。

曾川代表 (WG1)：どちらかと言えば発送後から問題が起こるかもしれない。第一回目なので今後は一つ一つ改善できたらと思う。

中山委員長：参加登録施設が現在120施設で盛況に実施されている。理事会で通帳の管理等の事務局が大変ではあるが、学会の目玉となるので事務局の人員を増やす等の検討をしなくてはならないのではという考えもある。本調査には理事長の施設も参加されていると伺った。

曾川代表 (WG1)：本学会のみではこれ以上の参加施設は望めないで、理事会の許可を得ないといけないが他学会との共催も考えている。参加施設が300から400施設に増えるのではないか。

中山委員長：参加費の5,500円に関しては利益が出ないようにと設定しているが労力がかかるということであれば少し上げも良いかと個人的には思う。参加費施設を増やす方向であれば他学会に持ち掛けても良いのではないか。

2) がんゲノム検査の評価と規制に関する基本的考え方 WG 報告 (資料 2)

松下一之先生 (がんゲノム検査の評価と規制に関する基本的考え方 WG 代表)

代理報告 橋口 照人先生

橋口委員: 松下代表から代理で報告させていただきます。資料にはメンバーと検体送付先を記載させて頂いた。これまでは試料を細胞株由来 DNA(変異は合成遺伝子をスパイクインまたは細胞株同士を混合)とし、施設間で調べるというものであった。今回はホルマリン固定パラフィン包埋 (FFPE) の検体を各施設にお送りして EQA: 外部精度管理を実施させて頂いた。先日のミーティングで検査前のプロセスが重要ではないかと松下代表が仰っていた。FFPE 検体から回収された DNA 量が施設によって恐らく異なる。回収された DNA 量と遺伝子の検出頻度や検出限界等といった関係性はとても重要だが、今回は総じて FFPE 検体から回収された DNA 量が少ないがために通常の検査と同レベルの比較は出来なかったのではないかと懸念があった。とは言え、得られた結果および情報は非常に大切である。今回 EQA の癖みみたいなものと多施設比較で初めて分かるような施設間同士で差があったこと、分析前の抽出が大切であるということが EQA から分かった。確実に進捗したので学会発表および論文発表をしたいとのご意向である。EQA から得られた解決点も明確になったので得られた情報も学会発表および論文発表をしたいとのご意向である。

中山委員長: ご報告ありがとうございます。

橋口委員: 今回は松下代表も仰っていたが、一つ一つのご施設の精度がどうこうということではなく外部精度管理調査を実施して初めて分かったことも多々あり理解できたことが良かった。

山口委員: 段階を踏んで最初は DNA のみ、次に FFPE 検体から抽出を伴う EQA へと一つ変動要因が増えた。自施設での位置付けが把握できたので収穫が大きい。プラットフォームが施設によって異なるが概ね実施施設で EQA は適切に出来ていたので非常に良かったと思う。

中山委員長: がんゲノムにおいてやはりサンプルはキーポイントとなる。検体の DNA 量不足や質が悪い等で組織が使用できずリキッドへ変更になる事も多々ある。そこもどうか改善が必要。

山口委員: サンプルの供給の問題もある。臨床サンプルを使って実際のがん組織を削って更に腫瘍の部分を取りミングする等の比較試験が本来は必要であるが、実際に実施するのは難しいのではないか。今回は非常に少ない回収量であり際どい状況ではあったが品質的には比較的良いコンディションの FFPE 検体だったのかもしれない。次の段階ではどういったサンプルで進めるかは今後協議したい。

吉本委員: 測定とは別の役割で参加させて頂いている。検体の方がセルラインのような綺麗なものではなく今回 FFPE を使用したということで回収率のバラツキを確認できた。また、EQA としてどの試料を使用するのか新たな発見があった。レポートの際の基準であるが、例えば VAF が 5% 未満であれば報告しないというルールがあったりもする。VAF での方針

等やパネルごとの違いがあるのでそういったところまで深く掘り下げて検討する必要があるとの議論もあった。

中山委員長：VAF 5%に関してサンプルの質的な古いもしくは新しいは関係あるのか。

橋口委員：その点は今回まだはっきりしていないのでこれからの課題となった。

中山委員長：是非とも今回の結果を論文発表して頂きたい。

3) 遺伝学的検査における外部精度管理としてのクロスチェック WG3 報告

中山智祥委員長（遺伝学的検査における外部精度管理としてのクロスチェック WG 代表）

中山委員長：外部精度管理評価として2通りのシステムを構築している。1つは本委員会である日本医療検査科学会 遺伝子・プロテオミクス技術委員会として行うものでメンバーは本委員会委員である。もう1つは日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野として行うものである。5年経過したので日本大学医学部倫理委員会に延長願を出して承認された。2023年度は委員会委員の3つの施設から申込があった。3つの施設の内、2施設から結果報告があった。早い段階での結果報告を頂いた。深く感謝申し上げます。現在実施証明書を発行する段階に来ている。証明書発行にあたり、理事長名と委員会委員長名の連名で発行するかどうかを確認中と配布資料に記載させて頂いた。先程の理事会で資料を提出したところ無事承認され理事長自らこの試みも学会として売りになる活動なので理事長名と委員会委員長名の連名で発行して構いませんとお墨付きを頂いた。

小飼委員：実施証明書を発行して頂けるということで大変有り難い。お墨付きを頂いたということで堂々と実施できる。ご尽力ありがとうございます。

中山委員長：今回の成績だが、非常に優秀な成績だったのでご安心いただきたい。

小飼委員：ありがとうございます。

中山委員長：残りの一施設は結果報告を既に頂いており、もう一施設は現在実施中であるとの進捗を頂いた。特に実施期間は決めていないので各施設にお任せしている。

小飼委員：今実施しているサーベイの形態と少しハードルが高いかもしれないのでプライマーを指定したほうが良いのではと前回お話をさせて頂いた。前回プライマーを指定したお題を出されてもよいのではないかと提案させて頂き、それに関して自施設で検討した。日本人で頻度が30%程度のSNPをピックアップし、プライマーの設定も工夫したりしてこれなら大体簡単に読めるであろうものと少し工夫すれば読めるであろうものを2~3用意したので、もし使用して頂けるならば是非ご提供したい。

中山委員長：新しい試みで良いかもしれない。3つのバリエーションは別の場所なのかお聞きしたい。

小飼委員：別々の場所である。

中山委員長：プライマーは2種類なのか。

小飼委員：プライマーはこちらで検証した候補のものがある。サーベイの際にゲノムの試料と一緒に送りしてこのプライマーを使用して読んでくださいという形もできる。

中山委員長：色々なオプションがあっても良い。費用の事だが設定は難しいと考えている。

小飼委員：今のところ小規模で実施する際には費用が掛からないので自施設で補えるが、参加施設が増えたら検討したほうが良い。

中山委員長：今のところ費用については現状維持で良いかと思う。

4) 技術セミナーの内容について

南木委員：昨年は3題で実施した。質量分析の1題と遺伝子検査の2題で実施した。遺伝子検査について抽出・増幅について比較的新しい内容を取り上げて実施させて頂いた。今年も同じような傾向で出来れば良いかと考えている。要望で可能であれば昨年よりも広めの場所をお願いしたい。スライドが見つらいとか聞き取りにくいとかの意見もあり、参加人数も増えるかもしれないのでお願いしたい。

中山委員長：隣のブースの音が聞こえる等あったので考慮したい。

村上委員：いつも南木委員にお願いして取り組んできた。毎年同じような傾向で技術セミナーを実施している。

南木委員：新しい技術も出ているので興味を引きそうな内容を選抜しながら実施したいと思っている。

曾川副委員長：昨年の技術セミナーではブルカー社にお願いした。今年はバイオメリュー社にお願いしたい。

奥川委員：社内で検討したい。

中山委員長：質量分析は1題候補が挙がった。

平本委員：プライマー設計等は普段やりなれていない結果の返却が遅くなったりした。普段ルーチン検査で携わらない基礎的な手技をセミナーで実施して頂けると勉強になると思う。

大瀬委員：弊社も昨年ライトサイクラーを出したところなので検討させて頂く。

日比委員：具体的なメーカー等、今は決めかねないが抽出等で検討させて頂く。

中山委員長：講演編だがプライマー設計は盲点だったかもしれない。今回WG報告は控えたい。

小飼委員：プライマー設計等の情報提供ならばできると思う。

中山委員長：プライマー設計等のお話をお願いしたい。

小飼委員：必要であれば検討させていただく。

中山委員長：基礎的な分子生物学的な話を取上げても良いかと思う。

小飼委員：例えば本院の検査室でどのような形で実施しているのかという事例の話であれば情報提供は可能である。

中山委員長：是非お願いしたい。がんゲノム関連についての内容も取上げたい。

5) 遺伝子・プロテオミクス技術委員会監修による日本医療検査科学会誌・補冊について
・補冊の発刊については2025年度あたりを目途に発刊を目指すという事で意見が一致した。内容に関しては本委員会WGの報告等も含める。秋にもう一回内容は話し合う。

6) 関連学会の情報等について

中山委員長：2023年6月に「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」が成立した。遺伝医学関連3学会（日本遺伝カウンセリング学会、日本人類遺伝学会、日本遺伝子診療学会）のホームページに掲載された。指定難病の遺伝学的検査に関するガイドラインの策定について

（2024（令和6）年3月25日）も日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会といった遺伝医学関連3学会のホームページに掲載された。

村上委員：LDTに関して加盟団体から代表を出して頂いて、LDTに関するワーキングとして進めている。特に遺伝子・プロテオミクス技術委員会で取り扱っているものは遺伝子関連検査・質量分析（感染症にも関連）といったLDTに関連するものが多くあると思う。皆さんから色々ご意見を伺いながら進めていきたい。先日、厚労省にWGのメンバーとお伺いして意見交換を行なった。LDTに関しては多くの学会あるいは団体が様々な形で進められているので厚労省で整理いただいた上で今後更に議論を進めていく現状となっている。また進捗があればご報告させて頂く。

中山委員長：貴重なご報告ありがとうございました。

村上委員：本委員会からは松下委員にワーキングのメンバーとして参加頂いている。

中山委員長：臨床検査領域の先生方にご尽力頂き大変心強い。

7) その他審議事項

2024年の4月に委員として登録されたLSIメディエンス松田 耕一郎委員から新任のご挨拶を頂いた。

次回の予定：2024年10月4日（金）～6日（日）（第56回大会期間中）

のいずれかで開催予定 パシフィコ横浜（現地およびZoom会議）