

令和6年10月5日

日本医療検査科学会

## 令和6年度第2回遺伝子・プロテオミクス技術委員会 議事録

日時：2024年10月5日（土）13:00-14:20

開催場所：パシフィコ横浜 511号室 + ZOOM

出席者（敬称略）

現地：中山、曾川、松下、横田、南木、村田、奥村、平本、小飼、於保、広瀬、土田

ZOOM：糸賀、末岡、堀内、中條、吉本、山口、東田、日比、大瀬

議事内容

### 1. 委員会活動報告

- 1) MALDI-TOF MS WG 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 WG 報告
- 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
- 4) 今回の第25回技術セミナーについて
- 5) 委員会内規について

### 2. 関連学会の情報について

日本遺伝カウンセリング学会学術集会、日本遺伝子診療学会大会、日本人類遺伝学会大会、日本医療検査科学会大会の日程、場所、大会長の情報等

### 3. 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：第25回遺伝子・プロテオミクス技術セミナーの記事
- 資料5：遺伝子・プロテオミクス技術委員会委員名簿

以上

## 1. 委員会活動報告

### 1) MALDI-TOF MS WG 報告

曾川 一幸先生 (WG 代表)

・今年度4月から第3回MALDI-TOF MSによる細菌同定の外部精度管理調査を実施させて頂いた。参加登録は2024年4月1日から4月26日まで募った。第2回までは無料で実施したが、今回は参加費用として5,500円に設定した。対象菌株は3株(酵母様真菌、グラム陽性菌、グラム陰性菌)とした。発送作業は5月末に行い、配送中の温度管理はシールを用い実施した。参加施設は161施設であった。搬送で問題となったのは3施設であった。1施設は中の容器が破損していたとの連絡があり、もう一度再発送した。残り2施設は病院とブランチの連携が取れておらず精度管理を把握されていなかったためもう一度発送した。

最終的に届けた菌株を6月7日までに全て測定して頂いた。最終結果は中山委員長のご尽力によって今回は認定証を送ることが可能となった。9月の最終週に事務局の石川さんから参加実施施設に認定書を送って頂いた。今後は本委員会の別冊を作る予定になっているので、そこで詳細を報告できればと思う。来年度に関しては4月ではなく、第57回大会終了後の2025年11月から参加登録を行っていく。参加費であるが、外部業者に委託して作業を一部、振込み確認等を行いたい。従って、外部委託費がかかるため参加費の金額を上げなければならない。最終的に結果報告と認定書発行は2026年3月末までに実施する予定である。

**中山委員長**：詳細なご報告ありがとうございました。昨年度と変わったことは委員会を越えて、学会そのものが参加証と認定証を発行するという点である。また、参加施設から参加費を頂くという点である。参加費に関しては学会事務局に管理して頂いているが、来年度からは参加費の管理等は外部委託を考えている。従って、参加費も外部委託費の支払いに伴い上げなければいけない。理事会では、本活動は大変評価されており、参加費に関しては少し高く設定されても構わないとのことである。

**奥村委員**：MALDI-TOF MSによる細菌同定に特化した国内唯一のサーベイランスである。年を追うごとに問題点が明らかになり、技術が改善されれば良い結果が出るということが分かった。具体的に分かりやすい取り組みでサーベイランスとしては成功だと思う。

**藤永委員**：今回の結果は参加施設への技術的なサポートに活かせるのではないかと。現場の状況やユーザーの精度管理が把握でき、メーカーとしても意義のある活動である。

**村田委員**：この精度管理事業を実施するにあたり、各施設でメーカーの点検をしっかりと導入するようになってきたという傾向があるとのこと。このことは機器の精度管理をする上では重要であるため、それが増えてきたことは大きな効果である。

**曾川代表**：今後は食品分野と環境分野の学会と組んで参加施設を増やしたいと考えてい

る。

## 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

松下 一之先生 (WG 代表)

・今年7月に JAB (Japan Accreditation Board、日本適合性認定協会)が薬事未承認検査に関して第三者認定を行うというアナウンスがあった。遺伝学的検査は第三者認定ができたことにより EQA(external quality assessment、外部精度管理評価)が求められるようになりつつある。現在、ゲノムおよび質量分析の EQA を行う機関が国内に存在しない。このことは最大の日本の臨床検査の脆弱な点である。海外には EQA を行う機関が様々ある。既に保険点数が付いている検査に関しても EQA を行うことが必要であるといわれている。EQA は海外の団体を使うと一つの検査当たり数十万円のコストがかかるので複数の遺伝学的検査で実施しようとするとうる莫大な費用になるため、このことが臨床検査の現場でネックになっている。本 WG では、一昨年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。この時は良好な結果が得られた。昨年度は国内には標準品が無いので、ある企業の方に協力を得て、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 を実施させて頂いた。各施設での核酸抽出の工程とか LOD (limit of detection) ならびに VAF (% Variant allele frequency)が若干異なっていることが分かった。

さらに、アノテーション部分も使用しているソフトウェアによって解析結果が変わるようだ。これによって判定が変わることが分かった。この結果を現在資料としてまとめている。

国もおそらく EQA に関しては公的機関を作ろうとなっているので、早ければ数年遅くとも5年以内にはゲノムに関する EQA の組織が立ち上がるのではないかと思う。それまでの暫定的な期間は、このような学会で行っていくことが必要ではないか。

・これまでの過去2年間は学会からの予算はなく、解析経費は各施設に実費で払って頂いた。その他の経費、例えばサンプルの輸入費用、サンプルの郵送料、解析もろもろの手数料等はこちらで負担したが、今後は手数料の出し入れ等の経費は学会で負担いただけたら幸いである。

**中山委員長**：詳細なご報告ありがとうございました。どれくらいの規模でどれくらいの価格設定をすれば良いのか。

**松下代表**：1回目と2回目はあまりコストをかけないために培養細胞株を購入して、それを増やしてバリエーションを NGS (next generation sequencing) で解析して確認したものを各施設に送った。1解析につき3万円程度であった。2回目は標準的な EQA として使えるものが国内に無く海外品を購入した。サンプル自体は無料だが輸入するのにコストがかかった。本来10万円かかるのだが価格を下げてもらった。送料等を含めて3万円くらいできている。結果を論文化しようとするとうる作成費用や投稿料および掲載料も各施設で分担する流れでよいかと思う。しかし、諸々の事務経費が1回あたり3万円から5万円に参加

施設が 10 施設あるので 30 万円から 50 万円は必要かと思う。

**中山委員長**：1つの施設で3万円から5万円のご負担を頂けば大体プラスマイナスゼロということで認識した。学会ではあまり利益を出さないようになっている。

**松下代表**：実際は3万円から5万円では足りない。黒字にはならない。スタッフは無償である。解析は各施設で負担していただいている。相場の約10分の1の値段設定である。

**日比委員**：費用に関しては弊社としては必要経費であるため問題ない。結果報告書について各参加施設へどのような形で返すのが良いかを本年度中に議論できればと思う。

**松下代表**：こういう結果が得られて特に問題はなかった等の修了書というか外部精度評価を受けたという証明書のようなものを頂けないかという意見があった。

**広瀬委員**：評価記録を残すのも苦労している。

**吉本委員**：ISOの監査対応として第三者評価が必須となってきている。今後も継続を希望している。

**竹田委員**：非常に有益かと思うが今後参加するかどうかは確認する。

**山口委員**：弊社でも大変有益と感じている。費用負担は特に問題ないかと思う。ディスカッションが可能であるため非常に得るもの大きいと感じている。引き続き継続希望である。

### 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

**中山 智祥委員長 (WG 代表)**

・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、これが利用できる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。

・本委員会として行うものでは、昨年度から今年度にかけて委員会委員の中から3施設の申込があった。そして3施設から結果報告があり、頂いたサンプルの結果を照合してそれぞれの施設に実施証明書を発行した。証明書発行にあたり、理事長名と委員会委員長名の連名になっている。2施設は昨年度内に、1施設は今年度に実施証明書を発行した。皆さん非常に良い成績であった。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は本委員会に所属されていない施設からの受け入れるシステムを構築したところ、委員会以外の1施設から申込があった。現在、その自施設での倫理審査委員会への申請準備段階であると聞いている。

**小飼委員**：毎年実施して頂いてありがとうございます。本施設も数年前からシングルサイトのサンガー法による遺伝学的検査を実施しており、このようなクロスチェックは必要である。JABのISO 15189に関しても認識している。今年の7月末にISO 15189 (2022年度 Ver) 審査があった。その際、本委員会におけるシングルサイトのサンガー法による遺伝学的検査の実施証明書を含め申請したところ、審査を無事通過した。審査の際に学会からの

認定書は非常に効力があつた。大変ありがたい。この活動を是非広げて頂ければと思つている。昨日、検査に関して本施設の秋山技師がセミナーを実施させて頂いた。知識の整理という点でも非常に役に立ったのではないか。この場をお借りして感謝申し上げます。

**秋山委員**：ISOの審査を受けた際に、審査員の先生に本委員会の認定書を見ていただいたところ、一目見てここで認定されているのであれば大丈夫との報告を受けた。ISOの審査に有益であると実感したので今後も引き続き参加させて頂く。宜しくお願い致します。

**中山委員長**：ありがとうございます。すごい効力だと思う。

**秋山委員**：昨日はサンガー法によるシングルサイト検査についての講演をさせて頂いた。当院では2年程前からサンガー法によるシングルサイト検査を実施している。まだ年間12-3件ではあるが診療部から自費検査であるけれども実施したいという声を頂いている。がんゲノムでgermline（生殖細胞系列バリエーション）の疑いが出た場合に院内で確認ができるため需要があると思う。今後も引き続き検査を続けていきたい。

**小飼委員**：サンガー法はまだまだ需要があるかと思う。

**中山委員長**：本委員会の活動は本学会では認知されているが、学会外の他の施設も参加したいと伺っている。しかし、倫理審査のハードルが高くその先に進めないようだ。ヒト検体を扱うため倫理審査は必要である。

**松下委員**：現在、臨床検査の進歩が速い中で検証ができないことが続いている。ヒト検体を用いた検証の必要性を学会から是非発信していただきたい。

**中山委員長**：費用の問題、精度保証の問題、倫理的な問題等があるが非常に重要な事案なので本活動の発信は続けていきたい。今後も本委員会から具体案を出していただければ幸いである。

#### 4) 今回の第25回技術セミナーについて

##### 横田 浩充先生、南木 融先生、事務局

・セミナーテーマは「遺伝子・プロテオミクス技術に関する内容および見て触る体験ができる最新機器・最新技術」であった。

・講演会編の場所は第5会場（302号室）で実施した。司会は中山委員長・曾川副委員長が務め、講演25分・質疑3分とした。曾川WG代表がMALDI TOF MSによる細菌同定の外部精度管理実施報告・MALDI TOF MS WG 活動内容を紹介頂いた。また、獨協医科大学病院臨床検査センター秋山 友里先生に「サンガー法によるシングルサイト検査－プログラマーの設定と運用の実際」と題してご講演頂いた。今回も大変好評であった。

・実習編の司会は横田 浩充先生、南木 融先生に務めて頂いた。場所は第8会場（311+312号室）で実施した。担当メーカーはバイオメリュー・ジャパン株式会社様にはMALDI TOF MSを用いた細菌同定に関する内容を、シスメックス 理研ジェネシス様には「院内でできる！がん関連遺伝子検査のご紹介～AmoyDx®肺癌マルチ遺伝子PCR

パネルの実際～」と題して AmoyDx®肺癌マルチ遺伝子 PCR パネルの概要と、検査工程の内容を、サーモフィッシャーサイエンティフィック社様にはリキッドバイオプシー研究における次世代シーケンサとデジタル PCR 技術の活用の内容で実施させていただいた。

**横田委員**：実習編の出席者は約40名集まって頂いた。例年通り実習の流れは受講者を3つのグループに分けて3社の内容をすべて実習してもらった。具体的には1テーマの実習時間を約25分として、1社終わったら次の会社へ移動、また終わったら次の会社へ移動と受講者が3か所移動して頂いた。各社には同じ内容を3回行ってもらった。

今回パーテーションで区切って頂いた点は良かったが、最初の受講者への説明が出来なかったので次年度は第一部の講義を終えた後に実際の流れを説明すると良いかと思う。そこで説明して頂いて、受講者の方にはスムーズに会場に入って頂くシステムが必要かと思う。

**中山委員長**：来年度は参加者の移動に際して考慮しなければいけない。講演編が終わった後に誘導するのにアナウンスは必要かと思う。次回はアナウンスを実施する。

**南木委員**：今回パーテーションで区切って頂いた点は大変良かった。各社も集中して講演及び実演ができたかと思う。受講生を見ていると非常に熱心に受講し、活発に質問等もあり、盛況だったと思う。来年に繋げていけるようなものをまた選んでいければと思う。

#### 5) 委員会内規について

- ・中山委員長より正式な案が出来たら理事会に申請するとの報告があった。

#### 6) 関連学会の情報について

- ・中山委員長より日本遺伝カウンセリング学会学術集会、日本遺伝子診療学会大会、日本人類遺伝学会大会、日本医療検査科学学会大会の日程、場所の情報等の報告と次回57回大会の紹介があった。

#### 7) 補冊について

- ・中山委員長：本委員会のWG活動の内容を含めたものを考えているが、もしアイデアがあったら申し出を受け入れる。来年3月頃までには形にしたい。収益になり学会のメインイベントになるのでご協力よろしく願いいたします。

以上

次回予定 令和7年度 第1回 遺伝子・プロテオミクス技術委員会

日時：2025年4月（第39回春季セミナー開催期間内、詳細未定）