

都内登録衛生検査所における遺伝子関連・染色体検査のアンケート調査結果

西野 由香里^{a,b}, 草野 友子^c, 森内 理江^c, 佐々木 由紀子^a,
市川 めぐみ^c, 小田 真悠子^c, 新藤 哲也^c, 杉下 由行^d, 高木 康^e

医療における的確な診断及び治療のために、遺伝子関連検査を含む検体検査の品質及び精度の確保が求められている。今回、都内登録衛生検査所を対象として、遺伝子関連・染色体検査の実施状況及び精度管理への取り組み状況を把握するためにアンケート調査を行った。

回答率は79.8% (79/99施設) で、そのうちの55.7% (44/79施設) が遺伝子関連・染色体検査を受託していた。受託している検査は、病原体核酸検査が35施設と最も多く、体細胞遺伝子検査が26施設、生殖細胞系列遺伝子検査が19施設、染色体検査が18施設であった。自施設での検査実施は病原体核酸検査で多く、16施設であった。自施設で検査を実施している施設では、ほとんどの施設が内部精度管理を実施していた一方、病原体核酸検査では、外部精度管理調査への参加施設の割合がその他の検査よりも少なかった。病原体核酸検査で受託施設数が多かった項目は、淋菌及びクラミジア・トラコマチス (各22施設) で、自施設での検査実施が多かったのは、ノロウイルス (8施設)、淋菌及びクラミジア・トラコマチス (各7施設) であった。体細胞遺伝子検査で受託施設数が多かったのは、EGFR遺伝子検査 (リアルタイムPCR法) 及びRAS遺伝子検査 (各15施設)、自施設での検査実施が多かったのは、EGFR遺伝子検査 (4施設) であった。都内衛生検査所においては、病原体核酸検査を自施設で実施している施設が多く、外部精度管理調査を今後進めていく必要がある。

キーワード：臨床検査、衛生検査所、遺伝子関連・染色体検査、医療法、精度管理、アンケート調査

はじめに

医療において、臨床検査の結果は診断及び治療方針の決定に影響を及ぼすため、検査精度の信頼性確保が不可欠である。近年、遺伝子関連検査に基づくゲノム医療の実用化に向けて、臨床に応用される遺伝子関連検査の品質及び精度を確保することが求められている。

こうした状況において、平成30年12月に医療法等の一部を改正する法律 (平成29年法律第57号) が施行され、安全で適切な医療の提供を推進するために、遺伝子関連・染色体検査を含む検体検査の精度確保について基準が定められた。また、検査技術の進歩に伴う検査内容の変化や国際的基準との整合性を図るために、臨床検査技師等に関する法律施行規則¹⁾及び医療法施行規則²⁾において検体検査の分類が見直され、一次分類に遺伝子関連・染色体検査が、二次分類に病原体核酸検査、体細胞遺伝子検査、生殖細胞系列遺伝子検査及び染色体検査が新たに設置された。

病院や診療所等の医療機関における検体検査には、医療機関内で実施する他に外部機関へ委託する場合も非常に多く、これらの機関は臨床検査技師等に関する法律³⁾により

「衛生検査所」と定義されている。東京都では、衛生検査所を対象とした東京都衛生検査所精度管理調査を平成30年度まで37回にわたり実施し、「東京都衛生検査所精度管理事業報告書」⁴⁾により公表している。これまでに、東京都衛生検査所精度管理調査では生化学や血液学等について調査を行ってきたが、本改正により遺伝子関連検査についても精度管理調査を実施することが求められている。

今回、都内登録衛生検査所における遺伝子関連・染色体検査の受託・実施状況を把握し、精度管理事業の基礎資料とするためにアンケート調査を行った。また、受託している検査の使用試薬、検査方法及び精度管理への取り組みについても調査を行ったので、集計結果を報告する。

調査方法

1. 調査対象衛生検査所

平成31年1月に登録されている都内衛生検査所のうち当センターを除く99施設を対象とした。

2. 調査方法

^a 当時：東京都健康安全研究センター精度管理室
169-0073 東京都新宿区百人町3-24-1

^b 現所属：東京都健康安全研究センター微生物部食品微生物研究科

^c 東京都健康安全研究センター精度管理室

^d 東京都福祉保健局医療政策部医療安全課

163-8001 東京都新宿区西新宿 2-8-1

^e 昭和大学医学部

142-8555 東京都品川区旗の台 1-5-8

郵送方式により、アンケート調査票を平成31年2月14日に発送し、令和元年5月13日までに返却された回答を集計した。

3. 調査項目

病原体核酸検査、体細胞遺伝子検査、生殖細胞系列遺伝子検査及び染色体検査の各検査の受託の有無、受託している場合の日常検査の実施場所、受託検査で使用している試薬、検査方法及び検査の精度向上のための取り組みについて調査した。また、平成30年に保険収載されている項目⁶⁾を中心に、各衛生検査所の受託状況と各項目の平成29年1月1日～12月31日の受託件数について調査した。

結果及び考察

1. アンケート調査の回答施設数

アンケートを配付した99施設のうち、79施設より回答が得られ、回答率は79.8%であった。平成31年1月時点で遺伝子関連・染色体検査の登録のある施設については、35施設中30施設（85.7%）より回答が得られた。

2. 回答結果

1) 受託状況

遺伝子関連・染色体検査を受託している施設は79施設中44施設（55.7%）であった（表1）。遺伝子関連・染色体検査の各検査の受託状況は、病原体核酸検査の受託施設数が79施設中35施設（44.3%）と最も多く、体細胞遺伝子検査は73施設中26施設（35.6%）、生殖細胞系列遺伝子検査は71施設中19施設（26.8%）、染色体検査は72施設中18施設（25.0%）であった。検査を受託していない施設において、数年以内に受託を予定している施設数は、各検査とも1～3施設であった。

2) 検査の実施場所

検査を受託している施設における日常検査の実施場所を

表2に示した。病原体核酸検査の受託施設において、自施設で実施している施設は35施設中16施設（45.7%）、他施設に一部委託している施設は4施設（11.4%）、他施設にすべて委託している施設は15施設（42.9%）であった。染色体検査の受託施設では、他施設にすべて委託している施設が18施設中16施設（88.9%）と多かった。各検査の委託先の多くは国内の検査所であったが、国外に委託している例もみられた。

この結果より、都内衛生検査所においては、病原体核酸検査を自施設で実施している施設が多いことが明らかとなった。一方、染色体検査を自施設で実施している施設は2施設であり、少数の施設でのみ検査が実施されていることが示された。

3) 受託検査で使用している試薬

受託検査で使用している試薬を表3に示した。病原体核酸検査では、体外診断薬（In Vitro Diagnostics：IVD）を使用している施設は32施設中25施設（78.1%）と多かったが、それ以外の検査では薬事承認試薬を用いた検査（Laboratory Developed Test：LDT）を実施している施設が多く、生殖細胞系列遺伝子検査では17施設中16施設（94.1%）であった。通常、臨床検査にはIVDが使用される。しかし、新たな技術に基づく遺伝子関連検査においては、研究用の測定機器と試薬を用いて独自に開発されたLDTによる実施も多く、検査方法や検査機器の違い等による施設間でのデータの不整合が懸念されている⁷⁾。また、保険収載されている検査については原則として薬事承認された検査用試薬を用いることとされているが⁸⁾、悪性腫瘍遺伝子検査や遺伝学的検査では、薬事承認の検査が保険収載されており、現状との原則と合致していないことが問題提起されてきた⁹⁾。LDTは遺伝学的検査等では必要と考えられ、保険収載外の遺伝子関連検査も含めて、LDTによる検査の精度確保が今後も課題となると考えられた。

表1. 遺伝子検査の受託状況

		全体	病原体核酸検査	体細胞遺伝子検査	生殖細胞系列遺伝子検査	染色体検査
		n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)
遺伝子検査の受託状況	受託している	44 (55.7)	35 (44.3)	26 (35.6)	19 (26.8)	18 (25.0)
	受託していない	35 (44.3)	44 (55.7)	47 (64.4)	52 (73.2)	54 (75.0)
受託していない施設における今後の受託予定			(N=34)	(N=36)	(N=42)	(N=42)
	今後も受託予定なし	-	32 (94.1)	35 (97.2)	39 (92.9)	40 (95.2)
	数年以内に受託予定	-	2 (5.9)	1 (2.8)	3 (7.1)	2 (4.8)

表2. 受託している場合の日常検査の実施場所

		病原体核酸検査	体細胞遺伝子検査	生殖細胞系列遺伝子検査	染色体検査
		n (%)	n (%)	n (%)	n (%)
日常検査の実施場所		(N=35)	(N=26)	(N=19)	(N=18)
	自施設	16 (45.7)	6 (23.1)	5 (26.3)	2 (11.1)
	他施設に一部を委託	4 (11.4)	4 (15.4)	1 (5.3)	0 (0)
	他施設にすべてを委託	15 (42.9)	16 (61.5)	13 (68.4)	16 (88.9)
委託先		(N=17)	(N=16)	(N=11)	(N=14)
	国内	17 (100)	14 (87.5)	10 (90.9)	14 (100)
	国外	0 (0)	2 (12.5)	1 (9.1)	0 (0)

表3. 受託検査で使用している試薬 (複数回答可)

	病原体核酸検査 n (%) (N=32)	体細胞遺伝子検査 n (%) (N=22)	生殖細胞系列遺伝子検査 n (%) (N=17)	染色体検査 n (%) (N=13)
体外診断薬	25 (78.1)	14 (63.6)	8 (47.1)	3 (23.1)
薬事未承認試薬	19 (59.4)	18 (81.8)	16 (94.1)	10 (76.9)

4) 受託検査の検査方法

受託検査の検査方法で多かったのは、病原体核酸検査と体細胞遺伝子検査ではリアルタイムPCR (29施設, 16施設), 生殖細胞系列遺伝子検査ではダイレクトシーケンス (11施設), 染色体検査ではG分染法 (15施設) であった (表4)。次世代シーケンサー (NGS) を用いた検査は、病原体核酸検査では2施設 (6.1%) であったが、体細胞遺伝子検査では13施設 (56.5%) と多かった。令和元年6月よりNGSを用いた腫瘍遺伝子のパネル検査が保険収載され¹⁰⁾、今後、NGSを用いた遺伝子検査は増えていく可能性があると考えられる。

5) 検査における精度管理の取り組み

自施設で検査を実施 (他施設に一部委託を含む) している各施設における受託検査の精度向上のための取り組みを表5に示した。各検査での、内部精度管理の実施状況は、病原体核酸検査では21施設中20施設 (95.2%) が実施、その他の検査ではすべての施設が実施していた。

医療法改正により、遺伝子関連・染色体検査の内部精度管理の実施が義務化されており、ほぼすべての施設で内部精度管理が実施されていたと考えられた。内部精度管理については、現状では明確な基準がなく、各施設が独自の方

法で運用していることが指摘されており¹¹⁾、今後の課題である。

外部の機関による精度管理は、病原体核酸検査では21施設中12施設 (57.1%)、体細胞遺伝子検査では10施設中7施設 (70.0%)、生殖細胞系列遺伝子検査では6施設中5施設 (83.3%)、染色体検査では2施設中2施設 (100%) が実施していた。外部の機関による精度管理を実施している施設では、米国病理学会 (College of American Pathologists: CAP) による技能試験プログラム (CAPサーベイ) に参加している施設が多かった。病原体核酸検査では、日本臨床衛生検査技師会の精度管理調査やメーカーが実施している精度管理調査に参加している施設が多かったが、外部機関による精度管理を実施している施設は6割弱で、他の分類の検査よりも少なかった。一方、外部機関による精度管理においては実施していない項目もあり、体細胞遺伝子検査及び生殖細胞系列遺伝子検査では、施設間比較により精度の確保に努める施設もみられた。

今後、外部機関による精度管理の実施の割合が少ない病原体核酸検査、特に外部機関による精度管理調査を実施していないノロウイルス等の項目において、東京都衛生検査所精度管理調査の実施が必要であると考えられた。

表4. 受託検査の検査方法 (複数回答可)

	病原体核酸検査 n (%) (N=33)	体細胞遺伝子検査 n (%) (N=23)	生殖細胞系列遺伝子検査 n (%) (N=17)	染色体検査 n (%) (N=15)
PCR	17 (51.5)	14 (60.9)	10 (58.8)	-
リアルタイムPCR	29 (87.9)	16 (69.6)	9 (52.9)	-
RT-PCR	18 (54.5)	11 (47.8)	7 (41.2)	-
ダイレクトシーケンス	11 (33.3)	11 (47.8)	11 (64.7)	-
次世代シーケンサー (NGS)	2 (6.1)	13 (56.5)	4 (23.5)	-
G分染法	-	-	-	15 (100)
蛍光in situハイブリダイゼーション (FISH)	-	-	-	14 (93.3)
高精度分染法	-	-	-	13 (86.7)
その他 ¹⁾	13 (39.4)	5 (21.7)	5 (29.4)	7 (46.7)

¹⁾検査方法 (施設数)

病原体核酸検査: TRC (7) ,LAMP (4) 等

体細胞遺伝子検査: PCR-rSSO (4) 等

生殖細胞系列遺伝子検査: Invader (3) ,SNP (2) ,MLPA (2) 等

染色体検査: SKY (6)

表5. 受託検査の精度向上のための取組 (複数回答可) (自施設ですべて実施、他施設に一部委託の施設)

	病原体核酸検査	体細胞遺伝子検査	生殖細胞系列遺伝子検査	染色体検査
	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)
	(N=21)	(N=10)	(N=6)	(N=2)
内部精度管理	20 (95.2)	10 (100)	6 (100)	2 (100)
外部の機関による精度管理 ¹⁾	12 (57.1)	7 (70.0)	5 (83.3)	2 (100)
内部での研修会の開催	6 (28.6)	5 (50.0)	4 (66.7)	1 (50.0)
外部での研修会に参加	8 (38.1)	7 (70.0)	3 (50.0)	1 (50.0)
学術顧問による指導	3 (14.3)	6 (60.0)	4 (66.7)	1 (50.0)
その他 ²⁾	0 (0)	1 (10.0)	1 (16.7)	0 (0)
行っていない	1 (4.8)	0 (0)	0 (0)	0 (0)

¹⁾機関名 (施設数)

病原体核酸検査 : 日本臨床衛生検査技師会 (6) ,CAP (5) ,PCR感染症検査研究会 (3) ,メーカーサーベイ (6 ; ロシユ3, 東ソー 1)

体細胞遺伝子検査 : CAP (6) ,GenQA (1) ,EMQN (1)

生殖細胞系列遺伝子検査 : CAP (4) ,GenQA (1)

染色体検査 : CAP (2)

²⁾検査室間比較を実施 (外部精度管理がない項目)

6) 項目ごとの受託状況

病原体核酸検査の各項目の受託施設数及び受託件数を表6に示した。受託施設数が最も多かったのは、淋菌及びクラミジア・トラコマチス (各22施設) で、次いで結核菌、マイコバクテリウム・アビウム及びイントラセルラー (MAC)、ヒトパピローマウイルス (HPV) 及びノロウイルス (各21施設) であった。自施設で検査を実施している項目で受託施設数が最も多かったのは、ノロウイルス (8施設) で、次いで淋菌及びクラミジア・トラコマチス (各

7施設) であった。

ノロウイルスの検査は保険収載外であるが、平成30年度東京都衛生検査所精度管理調査における微生物項目参加施設を対象としたアンケート調査で、実施施設が複数みられたことから、本調査でも調査対象とした。ノロウイルスの検査は、主に食品取扱い従事者の検便検査等を行っている施設 (公衆衛生学検体のみを扱う施設) で実施されていることから、実施施設数と受託件数が多かったと考えられた。

表6. 病原体核酸検査の各項目の受託施設数及び受託件数

項目	受託検査所数 ¹⁾			受託件数	
	自施設	外部委託	合計	自施設	外部委託
淋菌	7	15	22	238212	47577
クラミジア・トラコマチス	7	15	22	827627	132274
結核菌	6	15	21	149557	4464
マイコバクテリウム・アビウム及びイントラセルラー (MAC)	6	15	21	113188	2064
レジオネラ菌	2	5	7	1230	77
百日咳菌	3	14	17	22260	1198
マイコプラズマ	4	16	20	24024	3895
B型肝炎ウイルス (HBV)	5	15	20	786188	10268
C型肝炎ウイルス (HCV)	5	14	19	329787	11875
インフルエンザウイルス	1	9	10	3000	1
サイトメガロウイルス	3	12	15	10650	48
EBウイルス	2	11	13	18790	76
ヒトパピローマウイルス (HPV)	5	16	21	224403	9352
ヒト免疫不全ウイルス1型 (HIV-1)	2	15	17	42000	1691
ヒトT細胞白血病ウイルス (HTLV-1)	2	10	12	460	20
SARS コロナウイルス	0	0	0	0	0
単純疱疹ウイルス・水疱瘡状疱疹	2	12	14	17510	73
ノロウイルス	8	13	21	132068	9218
その他	6	3	9	4459610	218
その他 (内訳)					
赤痢、サルモネラ、腸管出血性大腸菌スクリーニング	2	0	2	4438000	0
性感染症 (STD) マイコプラズマ	1	1	2	18000	195
歯周病細菌、う蝕関連細菌	1	0	1	2900	0
HPVタイピング	1	0	1	560	0
子宮内フローラ	1	0	1	150	0
腸内フローラ	0	2	2	0	23

¹⁾平成29年1月1日~12月31日の受託数が0件のものを含む

病原体核酸検査の受託件数においては、クラミジア・トラコマチス及びB型肝炎ウイルス（HBV）の自施設での実施件数が約80万件と多かった。病原体核酸検査は、従来の培養法による検査よりも病原体を迅速に検出できるという利点があることや、遺伝子検査を実施している衛生検査所における自動遺伝子解析装置の普及により、実施件数が多かったと考えられた。また、HBV及びC型肝炎ウイルス（HCV）の検査は、血清学的検査によっても行われるが、本調査の結果では、都内の衛生検査所だけで、合わせて100万件以上の遺伝子検査が実施されていることが示された。

その他の項目では、赤痢菌、サルモネラ菌、腸管出血性大腸菌のスクリーニング検査や性感染症（STD）マイコプラズマ等の回答がみられた。赤痢菌、サルモネラ菌、腸管出血性大腸菌のスクリーニング検査は、2施設で合計約444万件と非常に多く実施されていた。この2施設は、公衆衛生学検体のみを扱う施設であった。

体細胞遺伝子検査、生殖細胞系列遺伝子検査及び染色体検査の各項目の受託施設数及び受託件数を表7に示した。受託施設数が最も多かったのは、EGFR遺伝子検査（リアルタイムPCR法）、RAS遺伝子検査及び染色体検査（各15施設）であった。自施設で検査を実施している項目はEGFR遺伝子検査（リアルタイムPCR法）及び（リアルタイムPCR法以外）が各4施設と多かった。

各検査の自施設での実施件数は、体細胞遺伝子検査においては、WT1mRNAとMajor BCL-ABL1RNA定量（国際標準値）がそれぞれ約8万件と約6万件と多く、生殖細胞系列遺伝子検査では、UDPグルクロン酸転移酵素遺伝子多型の件数が多かった。染色体検査の自施設での実施件数は約25万件であった。また、保険収載外の項目について自施設で実施している施設が10施設と多く、保険収載外の項目の自施設での実施件数は腫瘍関連や移植関連の検査が多かった。

表7. 体細胞遺伝子検査、生殖細胞系列遺伝子検査及び染色体検査の各項目の受託施設数及び受託件数

分類	項目	受託検査所数 ¹⁾			受託件数		
		自施設	外部委託	合計	自施設	外部委託	
体細胞 遺伝子検査	EGFR遺伝子検査（リアルタイムPCR法）	4	11	15	31750	43680	
	EGFR遺伝子検査（リアルタイムPCR法以外）	4	3	7	20659	16	
	K-ras遺伝子検査	3	6	9	630	0	
	EWS-F111遺伝子検査	1	0	1	10	0	
	TLS-CHOP遺伝子検査	1	0	1	5	0	
	悪性腫瘍 遺伝子検査	SYT-SSX遺伝子検査	1	0	1	10	0
	c-kit遺伝子検査	3	6	9	1070	0	
	マイクロサテライト不安定性検査	3	9	12	500	0	
	センチネルリンパ節生検に係る遺伝子検査	0	0	0	0	0	
	BRAF遺伝子検査	3	9	12	1640	1	
	RAS遺伝子検査	3	12	15	35450	157	
	ROS1融合遺伝子検査	2	9	11	14700	13	
	造血器腫瘍遺伝子	1	9	10	16000	201	
	Major BCR-ABL1	mRNA定量（国際標準値）	2	11	13	63000	399
		mRNA定量（その他）	1	7	8	1500	20
	免疫関連遺伝子再構成	2	8	10	18900	0	
	サイトケラチン19（KRT19） mRNA検出	1	0	1	180	0	
WT1mRNA	3	10	13	84180	623		
FIP1L1-PDGFRα融合遺伝子検査	0	1	1	0	2		
EGFR遺伝子検査（血漿）	4	9	13	9597	5		
生殖細胞 系列 遺伝子検査	処理が容易なもの	2	8	10	1160	1	
	処理が複雑なもの	2	6	8	400	0	
	処理が極めて複雑なもの	0	0	0	0	0	
	UDPグルクロン酸転移酵素遺伝子多型	2	9	11	18000	85	
染色体検査	染色体検査	2	13	15	247000	1665	
	保険収載外	10	4	14	10314	133	
保険収載外	保険収載外（内訳）						
	腫瘍関連	6	1	7	2950	3	
	移植関連	4	0	4	3990	0	
	先天異常関連	2	2	4	650	128	
	薬物応答関連	1	1	2	950	1	
	生殖遺伝子関連	1	0	1	1204	0	
その他	2	2	4	570	1		

¹⁾平成29年1月1日～12月31日の受託数が0件のものを含む

ま と め

病原体核酸検査は受託施設自らが実施している施設が多かった一方、体細胞遺伝子検査、生殖細胞系列遺伝子検査及び染色体検査は、自施設での実施よりも外部委託が多く、少数の施設で検査が実施されていることが明らかとなった。また、遺伝子検査の実施件数においては、病原体核酸検査の件数が非常に多く、その中でもクラミジア・トラコモナス及びHBVは特に多いことが示された。

遺伝子関連・染色体検査を自施設で実施している施設では、ほとんどの施設が内部精度管理を実施していた。一方、病原体核酸検査では、外部精度管理調査に参加している施設の割合が体細胞遺伝子検査、生殖細胞系列遺伝子検査及び染色体検査よりも低かった。

本調査の結果から、東京都衛生検査所精度管理調査においては、遺伝子関連・染色体検査の精度管理調査として、特に病原体核酸検査の実施を進めていく必要があると考えられた。また、検査実施施設数や件数の多い項目、及び他の外部精度管理調査で実施していない項目について、東京都で精度管理調査を実施していく必要があると考えられた。

謝辞 アンケート調査の実施にあたり、ご協力いただいた都内登録衛生検査所の関係各位に深謝いたします。

文 献

- 1) 厚生労働省医政局長：医政発0810第1号，医療法等の一部を改正する法律の一部の施行に伴う厚生労働省関係省令の整備に関する省令の施行について（通知），平成30年8月10日。
- 2) 臨床検査技師等に関する法律施行規則，昭和33年7月21日厚労省令第24号，平成30年7月27日改正。
- 3) 医療法施行規則，昭和23年厚労省令第50号，平成30年7月27日改正。
- 4) 臨床検査技師等に関する法律，昭和33年4月23日法律厚労省令第76号，平成29年6月14日改正。
- 5) 東京都福祉保健局医療政策部：平成30年度第37回東京都衛生検査所精度管理事業報告書。
- 6) 厚生労働省：平成30年厚生労働省告示第43号，診療報酬の算定方法の一部を改正する件（告示），平成30年3月5日。
- 7) 宮地勇人：モダンメディア，**64**，173-17，2018。
- 8) 厚生労働省保険局医療課長，厚生労働省保険局歯科医療管理官：保医発0305 第1号，診療報酬の算定方法の一部改正に伴う実施上の留意事項について 別添1，平成30年3月5日。
- 9) 登 勉：メディカル・テクノロジー，**46**，1398-1403，2018。
- 10) 厚生労働省保険局医療課長：保医発 0531 第 1 号，「診療報酬の算定方法の一部改正に伴う実施上の留意事項について」等の一部改正について（通知），令和元年5月31日。
- 11) 糸賀 栄：メディカル・テクノロジー，**46**，1327-1335，2018。

Results of the Questionnaire Survey of Gene-based and Chromosome Tests in the Registered Clinical Laboratories in Tokyo

Yukari NISHINO^a, Tomoko KUSANO^a, Rie MORIUCHI^a, Yukiko SASAKI^b, Megumi ICHIKAWA^a,
Mayuko ODA^a, Tetsuya SHINDO^a, Yoshiyuki SUGISHITA^c, and Yasushi TAKAGI^d

Ensuring the quality assurance of clinical tests, including gene-based tests, is required for accurate diagnosis and treatment in medicine. A questionnaire survey was conducted in order to understand the status of implementation of and the quality assurance efforts in the gene-based/chromosome tests among the registered clinical laboratories in Tokyo.

Responses were obtained from 79.8% of the questionnaire recipients (79/99 laboratories). Of the respondents, 55.7% (44/79 laboratories) were entrusted with gene-based/chromosome tests. The tests that are entrusted include the pathogen genetic test with the most number at 35 laboratories (44.3%), human somatic cell genetic test at 26 laboratories (35.6%), genetic test at 19 laboratories (26.8%), and chromosome test at 18 laboratories (25.0%). The number of laboratories that performed the pathogen genetic tests at their own laboratory was high, at 16. Compared with the other tests, in the laboratories that conducted the pathogen genetic tests at their own laboratory, most of them performed internal quality control but only a few participated in the external quality control survey. The items for which there were a large number of contracted laboratories in the pathogen genetic test were gonococci and *Chlamydia trachomatis* (22 laboratories). Norovirus (8 laboratories), *Neisseria gonorrhoeae* (7 laboratories), and *Chlamydia trachomatis* (7 laboratories) had a large number of tests conducted at their own laboratories in the pathogen genetic test. EGFR (real-time PCR method) and RAS (15 laboratories each) gene tests were the largest number in contracted institutions in human somatic cell genetic test. Among the somatic cell genetic tests, EGFR gene tests (4 centers) was the most frequently performed at their own laboratory. Many registered clinical laboratories in Tokyo conduct pathogen genetic test at their own laboratories, and it is necessary to precede with external quality control surveys in the future.

Keywords: clinical tests, clinical laboratories, gene-based / chromosome tests, quality assurance, medical care law, questionnaire survey

^a Tokyo Metropolitan Institute of Public Health,
3-24-1, Hyakunin-cho, Shinjuku-ku, Tokyo 169-0073, Japan

^b Tokyo Metropolitan Institute of Public Health, at the time when this work was carried out

^c Medical Safety Section, Medical Policy Division, Bureau of Social Welfare and Public Health, Tokyo Metropolitan Government,
2-8-1, Nishishinjuku, Shinjuku-ku, Tokyo 163-8001, Japan

^d SHOWA UNIVERSITY
1-5-8, Hatanodai Shinagawa-ku, Tokyo 142-8555, Japan

