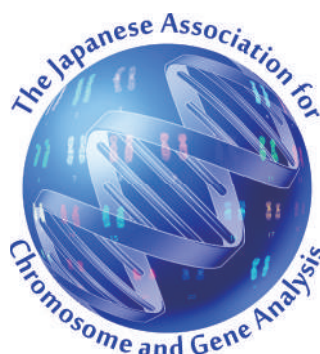


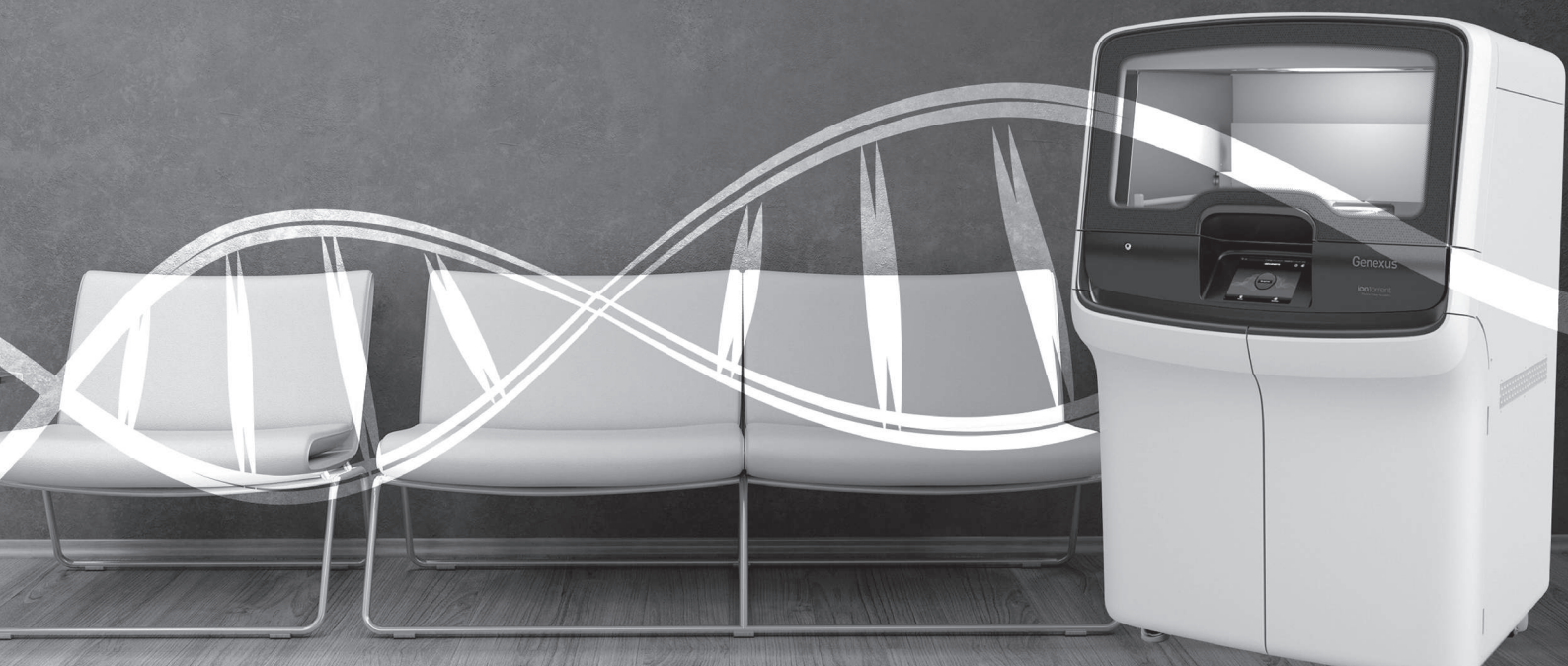
JOURNAL OF CHROMOSOME AND GENE ANALYSIS 日本染色体遺伝子検査学会雑誌

第44巻1号

目 次

総説	赤血球造血と細胞外小胞・microRNA	梅村 創ほか.....	7
特集「遺伝学的検査の現状と課題 ～保険収載・精度管理を中心に～」			
	遺伝学的検査の現状と課題	石毛 崇之	14
Original Article			
	Validation of PCR-Based Open Reading Frame Typing (POT) for Methicillin-Resistant <i>Staphylococcus aureus</i>	Saki Kojima et al.....	20
外部精度管理報告			
	第7回染色体外部精度管理の実施報告	鈴木 翔太ほか.....	32
記事	2026年度第43回日本染色体遺伝子検査学会総会議事録		44





NGS

イオン Torrent Genexus Dx 次世代シーケンサ

臨床検査室向け次世代シーケンスプラットフォーム

イオン Torrent Genexus Dx™ 次世代シーケンサによる解析では、抽出済みの核酸を PCR プレートに分注するだけで、残りの NGS のワークフローである「cDNA 合成、ライブラリー調製、テンプレート調製、シーケンス、データ解析およびレポート作成」のステップを全て自動的に実行します。

一般的名称：遺伝子解析装置

特定保守管理医療機器

製造販売届出番号：13B1X10227000009

体外診断用に使えます。

© 2025 Thermo Fisher Scientific Inc. All rights reserved.

All trademarks are the property of Thermo Fisher Scientific and its subsidiaries unless otherwise specified.

実際の価格は、弊社販売代理店までお問い合わせください。

価格、製品の仕様、外観、記載内容は予告なしに変更する場合がありますのであらかじめご了承ください。

標準販売条件はこちらをご覧ください。 thermofisher.com/jp-tc **ION509-A25080B**

サーモフィッシャーサイエンティフィック
ライフテクノロジーズジャパン株式会社

お問い合わせはこちら thermofisher.com/contact

ion torrent

目 次

vol.44 No.1 2026

理事長あいさつ	谷田部 恭	3
第 44 回日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会 開催にあたって	吉田 繁	4
第 44 回 日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会に際してのご案内		5

総説

赤血球造血と細胞外小胞・microRNA	梅村 創 ほか	7
----------------------	---------	---

特集「遺伝学的検査の現状と課題 ～保険収載・精度管理を中心に～」

遺伝学的検査の現状と課題	石毛 崇之	14
--------------	-------	----

Original Article

Validation of PCR-Based Open Reading Frame Typing (POT) for Methicillin-Resistant <i>Staphylococcus aureus</i>	Saki Kojima et al.	20
---	--------------------	----

外部精度管理報告

第 7 回染色体外部精度管理の実施報告	鈴木 翔太 ほか	32
---------------------	----------	----

ラボ紹介

北海道医療大学		41
---------	--	----

第 43 回 日本染色体遺伝子検査学会総会を終えて	大 会 長 梅村 創	43
2026 年度 第 43 回日本染色体遺伝子検査学会総会議事録		44
2026 年度 第 43 回日本染色体遺伝子検査学会理事会議事録		52
日本染色体遺伝子検査学会会則		53
入会・継続・変更・退会の手続き		55
投稿規定		57
投稿申込書		59
理事・役員一覧		60

理事長あいさつ

第44回 日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会に際して



第44回日本染色体遺伝子検査学会総会・学術総会は、令和8年（2026年）11月7日（土）、北海道医療大学札幌あいの里キャンパスにて開催される運びとなりました。昨年度は福岡にて佐藤謙一実行委員による細胞外小胞に関する特別講演ならびにシンポジウムが企画され、最新知見の共有が行われました。

本年度の学会テーマは、吉田繁大会長の指揮の下、「染色体・遺伝子検査が拓く予防と治療の新時代」に設定されています。特別講演として、国立健康危機管理研究機構の杉浦亙先生によるHIV研究40年の成果とゲノムサイエンスの進展による診断・治療戦略の変革に関する講演が予定されています。研究および臨床両面から体系的な知見が示される予定です。

教育講演では、畑中豊先生のがんゲノム医療におけるゲノム情報と病理画像の統合の取り組みや、新たに開始されたヘルムサイトに関する詳細な報告が小野澤 真弘先生にお伺いできます。また、一般演題についても多領域から幅広く募集されており、本学会テーマとの関連した発表も多いと伺っています。本学術集会では臨床検査分野におけるがんゲノム医療を含む染色体・遺伝子検査の理解をより深化させ、患者への適切な治療導出に資する知見の交換が促進されることが期待されます。

最後にこのような素晴らしい学術集会を企画いただいた吉田繁大会長、岩崎澄央副大会長、高橋祐輔実行委員長に深く感謝を申し上げます。

令和8年4月

国立がん研究センター 中央病院 病理診断科

谷田部 恭

第44回日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会 開催にあたって



第44回日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会の開催にあたり、大会長を拝命いたしましたことを光栄に存じます。今回、北海道医療大学が初めて本学術集会を担当いたします。北海道大学病院検査・輸血部の岩崎澄央先生に副大会長をお務めいただき、会員の皆様のご協力のもと、充実した大会となるよう準備を進めております。

本大会は2026年11月7日（土）、北海道医療大学あいの里キャンパスにて開催いたします。テーマは「染色体・遺伝子検査が拓く予防と治療の新時代」といたしました。

遺伝子検査が臨床検査に導入されてから約35年が経過し、その応用は感染症から血液疾患、がん、先天性疾患、生活習慣病へと広がり、診断のみならず発症リスク評価や治療選択、さらには予防医療にも活用されています。精密医療・個別化医療の実現において、染色体検査および遺伝子検査は中核的役割を担っています。

技術面では、PCR法から次世代シーケンスへと進化し、がんゲノムのみならず、血液疾患や感染症にも広く応用されています。さらに、細胞外核酸解析や空間トランスクリプトミクス、シングルセル解析、AIを活用したゲノム解析が進展しています。また、病原体ゲノム解析は感染経路の解明や感染拡大予防に寄与し、公衆衛生分野でも重要性を増しています。臨床面では、がんゲノム医療の拡大や遺伝性疾患の迅速診断が進み、予防医療への応用も広がっています。

本大会では、これらの進展を踏まえ、染色体検査および遺伝子検査がいかにして予防と治療の新時代を拓くのかを議論いたします。特別講演では「ゲノムサイエンスの進歩が切り拓いたHIV診断・治療の革新」をテーマに、長年にわたる研究の歩みをご講演いただきます。また、教育講演では、がんゲノム医療における多層的プロファイリングや、造血器領域におけるプレシジョンメディシンの進展について取り上げ、本分野の最前線を共有いたします。

本大会は2010年の第28回大会以来、16年ぶりの北海道開催となります。会場は札幌駅からJRで約25分のあいの里キャンパスです。低コスト開催のため大学講義室を利用することから、ご不便をおかけする点もあるかと存じますが、何卒ご理解賜りますようお願い申し上げます。

秋の札幌にて、多くの皆様のご参加を心よりお待ち申し上げます。

第44回日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会

大会長 吉田 繁

北海道医療大学 医療技術学部 教授

第44回 日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会に際してのご案内

【テーマ】

「染色体・遺伝子検査が拓く予防と治療の新時代」

【日 時】

2026 年 11 月 7 日（土）

【会 場】

北海道医療大学 札幌あいの里キャンパス 医療技術学部棟

【大会長】

吉田 繁（北海道医療大学 医療技術学部 教授）

【副大会長】

岩崎 澄央（北海道大学病院 検査・輸血部 副技師長）

【会 費】

会員 5,000 円，非会員 6,000 円，学生 無料

【プログラム】

特別講演

教育講演

シンポジウム

一般演題

共催（ランチョン）セミナー

【一般演題募集】

- ・抄録原稿は，Microsoft Word ファイル A4 版とし，タイトル，発表者名，所属，本文を記載し，学会事務局までメールにてお送り下さい．
- ・募集期間は，2026 年 6 月 22 日～8 月 14 日とします．
- ・詳細は後日，学会ホームページに掲載いたします．

【大会事務局】

北海道医療大学 医療技術学部 臨床検査学科

〒002-8072 北海道札幌市北区あいの里2条5丁目1番地

実行委員長 高橋 祐輔（北海道医療大学 医療技術学部 講師）

E-mail : jacga44@ml.hoku-iryo-u.ac.jp

Tel : 011-778-8931（内線 5577） Fax : 011-778-8941

赤血球造血と細胞外小胞・microRNA

梅村 創^{1,2*} 濫田 樹¹ 神田篤司¹ 佐藤謙一¹

【要旨】アジア・アフリカ地域に多いサラセミア（地中海貧血）・鎌状赤血球症など遺伝性貧血疾患においては、ゲノム解析は古くから進んでいたが成熟した無核の赤血球は従来の染色体・遺伝子解析の対象としては取り上げられない存在であった。近年、未熟な赤血球系細胞由来の細胞外小胞（EV: extracellular vesicle）や赤血球は豊富なマイクロRNA（miRNA: microRNA）を含有し、生体のホメオスタシス維持や様々な病態に関わる重要な細胞間相互作用を担っていることが明らかとなってきた。miRNAは、疾患バイオマーカーや次世代治療法としても注目され、赤血球系細胞の遺伝子解析は新たな展開を迎えている。本稿では、赤血球造血や赤血球系疾患におけるEVとEV内miRNA研究の現状と課題・今後の発展性についてまとめた。

1. 背景

アジア・アフリカ地域に多いサラセミア（地中海貧血）・鎌状赤血球症など遺伝性貧血疾患でのゲノム解析は古くから進んでいたが、成熟した無核の赤血球は従来の染色体・遺伝子解析の対象としては取り上げられない存在であった。近年、赤血球は豊富なマイクロRNA（miRNA: microRNA）を含有し、生体のホメオスタシスや様々な病態に関わる重要な細胞間相互作用を担っていることが明らかとなってきた。miRNAは、疾患バイオマーカーや次世代治療法としても注目され、赤血球系細胞の遺伝子解析は新たな展開を迎えている。本稿では、赤血球造血や赤血球系疾患における細胞外小胞（EV: extracellular vesicle）とEV内miRNA研究の現状と課題・今後の発展性についてまとめた。

2. 細胞外小胞

細胞外小胞（EV: extracellular vesicle）は核を持たず脂質二重膜で囲まれ、無核で増殖しない小胞と定義される¹⁾。生体のすべての細胞から放出されており、合成系、サイズ、表面形質、小胞内成分（cargo）によりいくつかのサブタイプに分類される。サイズが200 nm以下をsmall EV、200 nm以上をlarge EVと分類される（図1 A,B）。アポトーシスにより生じるアポトーシス小体はさらにサイズが大きい。small EVはエクソソーム（exosome）の名称が広く使われてきた。細胞膜の陥入からリソソームで形成されるmulti-vesicular body（MVB）内で生成され、エクソサイトosisで細胞外へ放出される。この過程で、細胞の種類、腫瘍化、免疫反応、酸化、などの生体機能に応じて細胞内のmiRNAが選択的にEV内に濃縮される^{2,3)}。

臨床検体としての体液や培養上清などからのEV抽出には、超遠心法、沈殿法、サイズクロマトグラフィー、免疫学的方法などが使用される。回収率、純度においてそれぞれ特徴があるが、EV解析の標準化のために、得られたEVサンプルの粒子サイズ計測、電子顕微鏡による形態確認、EV固有のタンパク質（CD63, CD81, CD9など）を検出し、EVであることを証明することが求められる¹⁾。EVの膜や含有される成分（タンパク質、核酸、脂質など）

1 国際医療福祉大学大学院

2 高邦会高木病院臨床検査部

* E-mail: umemura@ihwg.jp

1 〒831-8501 福岡県大川市榎津 137-1

Tel: 0944-89-2000

Fax: 0944-89-2001

E-mail: umemura@ihwg.jp

2 〒831-0016 福岡県大川市酒見 141-11

Tel: 0944-87-0001

Fax: 0944-87-9310

受付: 2026年4月17日

は産生細胞の特徴をそのまま引き継いでいる。リキッドバイオプシーで捉えた循環 EV の膜表面に発現している生体分子をフローサイトメトリーや免疫学的方法により解析することで、EV の産生細胞を知

ることが可能であり、EV というツールを使ってどのような細胞間相互作用が遠隔細胞・組織間で行われているかを解析できる⁴⁾。

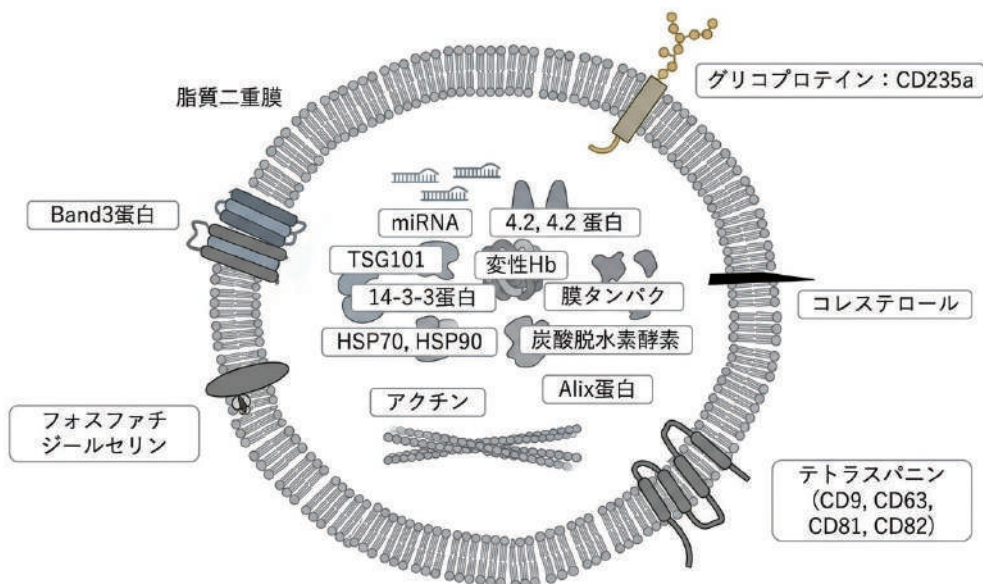


図 1. A

サブタイプ	Large EVs (microvesicles)	Small Evs (Exosomes)	Apoptotic bodies
サイズ	>200 nm	<200 nm	500 – 1,500 nm
膜表面分子	- 細胞系統特異的のマーカー - インテグリン、セレクチン	- 細胞系統特異的のマーカー - インテグリン - CD63, CD81, CD9 etc.	フォスファチジルセリン
含有物質	- 蛋白、脂質など - mRNAs, miRNAs, ncRNAs	- 蛋白、脂質など - mRNAs, miRNAs, ncRNAs	
生成系	Bulging 	Exocytosis 	Segmentation 

図 1. B

3. 赤血球系細胞由来細胞外小胞

未分化な赤血球系細胞である有核の赤芽球や脱核した若い赤血球である網状赤血球は ESCRT(endosomal sorting complexes required for transport) 複合体を有しており、不必要な細胞質成分の処理や膜の remodeling の過程で EV を放出する。循環赤血球は老化とともに Hb や膜成分を失い高比重の赤血球となり貪食細胞系などに取り込まれて崩壊する。赤血球系細胞由来 EV(eEV) は表面マーカーとしてグリコフォリン-A (CD235a), トランスフェリン受容体, Band3 蛋白, テトラスパニンなどを発現している⁵⁾。アセチルコリンエステラーゼは EV 膜には赤血球より高濃度に存在する。生体内では、これらの膜表面蛋白は eEV を標的細胞が取り込む際の認識分子として作用する。また解析においてはサンプル EV の純化に有用である。eEV 膜蛋白など細胞外小胞に含まれる成分の詳細な情報は、EVpedia, Exocarta, Vesiclepedia, ExoCarta など Web 上データベースで知ることができる。遺伝性貧血症である鎌状赤血球症, サラセミア疾患では循環 EV 粒子数が増加しており, 変性 Hb が高濃度に含有されているのが特徴である (図 1)。

4. 赤血球造血に関する miRNA

miRNA は 20 塩基前後の短鎖非コード RNA で, 標的 mRNA の 3'UTR 領域に結合し, mRNA の分解促進や蛋白への翻訳過程を阻害し遺伝子発現を抑制的に制御する^{2,3)}。miRNA はシード領域の 8 塩基前後の配列で標的を認識するので, 1 種類の miRNA は数百種類の標的 mRNA と結合する。逆に遺伝子の約半数は複数の異なる miRNA との結合部位を持ち, miRNA と標的遺伝子は複雑なネットワークを形成している。赤血球系前駆細胞・赤芽球の分化・成熟には GATA1 などの転写因子, グロビン, グライコフォリン, バンド 3 膜蛋白などの遺伝子が関与する。これらの遺伝子群も miRNA で制御されており, 循環赤血球 miRNA プロファイルも前駆細胞内のプロファイルを反映している (図 2)。生体内組織・細胞はそれぞれ特有の miRNA プロファイルをもち, 組織特有の遺伝子発現を制御している。miR-451a は赤血球系細胞に高発現し, 分化・成熟に必須の miRNA である。その発現は赤血球系分化に必須の転写因子: GATA-1 で制御されている。miR-451a は成熟赤血球にも豊富に含有されており赤血球 miRNA プロファイルの大きな特徴であり, eEV miRNA でも最も多く検出される miRNA である。

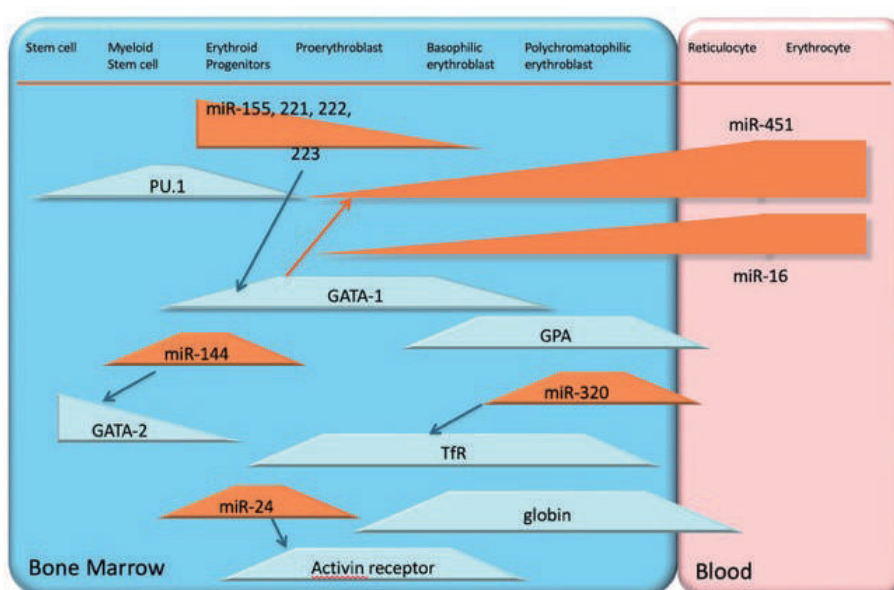


図 2 Erythropoiesis and microRNA

5. バイオマーカーとしての eEV

赤血球由来 EV は低酸素ストレス、貧血、血栓症、糖尿病などの病態に関与することが報告されており eEV とその成分の解析は新規バイオマーカーとして注目される。

循環赤血球は、thioredoxin reductase/peroxiredoxin システム, superoxide dismutase, グルタチオン系に関与する酵素, アスコルビン酸, などにより生体の pro-oxidant と antioxidant 間のバランス維持に関与している。ROS 産生亢進状態での eEV は、一酸化窒素 NO によるホメオスタシスを変化させ血管内皮細胞の機能異常を生じさせる⁶⁾。重症の β -サラセミア / HbE 合併症では循環 EV 内の NO が低下しており、肺血管内での血栓形成を促進する可能性が指摘されている⁷⁾。一方では protein S/C との反応を介しての抗凝固作用も報告されている⁸⁾。eEV は、他の

血球や病原体との細胞間相互作用にも関与している：好中球からの ROS 放出を誘導, T リンパ球や単球による炎症反応を促進⁹⁾, RBC-EV 内 miR-451/miR-140 はマラリア原虫の PfEMP1 遺伝子発現を抑制することでマラリア感染抵抗性に関与している¹⁰⁾。eEV 内 miR-93-5p は PTEN を抑制しがん細胞増殖を促進する。赤血球は eEV を介して miR-93-5p を肺がん細胞にトランスポートしている一方で肺癌細胞由来 EV は miR-93-5p を高度含有し赤血球へとトランスポートしており双方向性の細胞間作用が報告されている¹¹⁾。

報告されている eEV 研究の多くが鎌状赤血球症やサラセミアなど人の遺伝性疾患でも最も多い疾患群である遺伝性溶血性貧血での解析であるとともにがん疾患にも関与しており、研究成果の臨床応用が期待される (図3)。

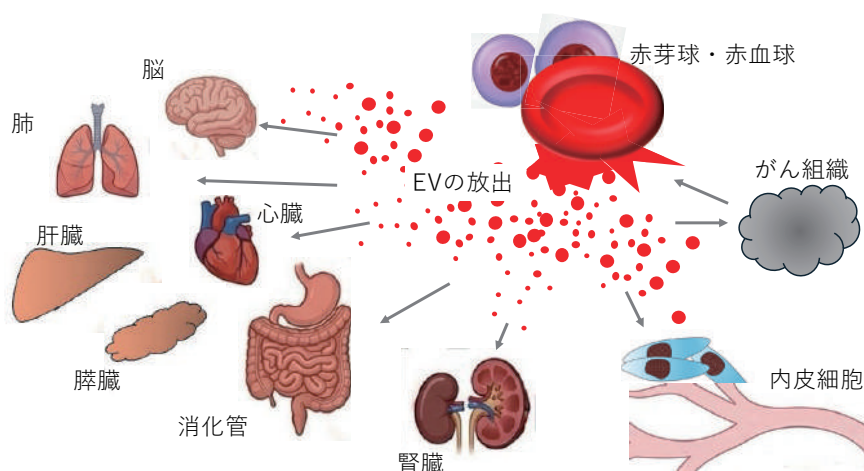


図3 赤血球系細胞外小胞による細胞間相互作用

6. 貧血疾患バイオマーカーとしての miRNA

赤血球系細胞の崩壊が増加して赤血球系細胞が成熟過程で崩壊する無効造血では成熟赤血球の産生が低下する。代表的な疾患である β サラセミアでは、赤血球造血の代償性亢進、赤血球寿命の短縮に加え

て、EV 放出の増加、細胞内成分の血中への放出という病態が特徴である。miR-451a は赤血球に最も豊富に含有されている miRNA であり、 β サラセミアで血中濃度が重症度に応じて著名に増加する¹²⁾。伴性劣性遺伝のグルコース -6- リン酸脱水

素酵素 (G6PD) 欠乏症による溶血性貧血は、重症感染症や高度の酸化作用を持つ薬剤投与などで急性溶血を生じる。そのようなストレスがない状況では溶血の所見はなく診断のためには赤血球内 G6PD 酵素活性の測定または遺伝子検査が必要である。血清中 miR-451a 解析を用いると、溶血発作がない慢性期でも微量の溶血を検出できることから、罹患率が高いアジアにおける G6PD 欠乏症診断に有用である¹³⁾。一方、微量の溶血でも赤血球から放出される miR-451a により血中濃度は増加するので、採血検体や輸血製剤の品質チェックに応用が期待される¹⁴⁾。我々は、通常診療における残余血清で血清 miR-451a は他の溶血指標 (Hb, LD, K, AST) などより溶血のチェックにおいて感度が高いこと、溶血性貧血患者血清では、pre-analytical な要因による上昇を遥かに越えて miR-451a は高値であり、溶血性貧血のバイオマーカーとして有用であることを示した¹⁵⁾。

重症サラセミアでは赤血球系細胞内の酸化ストレスの上昇により miR-214/ATF4/ROS axis が誘導されることが報告され、溶血性貧血でのヘム、非ヘム鉄、遊離鉄による細胞毒性の分子機構に miRNA が関与していることが示唆されている¹⁶⁾。サラセミアにおける臓器障害バイオマーカーとして期待される。

7. 細胞外小胞の治療薬としての可能性

赤血球は生体内で最も多い細胞集団であり大量採取しやすいこと、細胞内に DNA・ミトコンドリアを少量しか含まないこと、自己血または O 型赤血球由来 EV を使用することで免疫学的反応を回避できること、などから赤血球由来 EV はドラッグデリバリーの手段としても注目されている^{17, 18)}。赤血球由来 EV は複数回の凍結融解にも安定であることも臨床応用に有利な点である。肺がん細胞と赤血球は双方向性に miR-93-5p をトランスポートし、PTEN を抑制することで肺がん細胞の増殖を促進している¹¹⁾。In vitro 培養系での mesenchymal stem cell (MSC) 由来 EV の利用に加えて、無核の赤血球から放出される EV の研究は、新規治療法として臨床応用が期待される^{19, 20)}。

8. まとめと展望

リキッドバイオプシーで得られる EV および EV-miRNA は、細胞間相互作用を担う重要な生体成分である。生体のホメオスタシス維持のみならず様々な疾患の病態に関与していることから、疾患バイオマーカーや新規治療法として研究が進んでいる。赤血球系細胞は生体の最も大きなポピュレーションを構成する器官の一つであり、成熟した赤血球に分化しても EV を放出し生体の細胞間相互作用に関与する。赤血球崩壊亢進による溶血性貧血・無効造血ではバイオマーカーとして EV-miRNA の意義が大きい。さらに、赤血球からの EV を比較的容易に大量に回収することができることから、薬剤デリバリーシステムとしても注目されている。

EV および EV-miRNA 解析の標準化をさらに完成させることが求められる。それぞれが複数の標的遺伝子を持つ miRNA が生体内の複雑な細胞間相互作用を制御していることから、高次の解析法の導入や in vivo 実験・疾患解析による検証はさらに EV-miRNA 研究と臨床応用を進めると期待される。

9. 文献

- 1) Welsh JA, Goberdhan DCI, O'Driscoll L, Buzas EI, Blenkiron C, Bussolati B et al. Minimal information for studies of extracellular vesicles (MISEV2023): From basic to advanced approaches. *J Extracell Vesicles*. (2024) 13:e12404, DOI: 10.1002/jev2.12404
- 2) Ambros V. The function of animal microRNAs. *Nature* (2004) 431: 350-355. doi:10.1038/nature02871
- 3) Kosaka N, Yoshioka Y, Fujita Y et al. Versatile roles of extracellular vesicles in cancer. *J Clin Invest* 2016, 126:1163-1172, doi:10.1172/JCI81130.
- 4) Huang G, Lin G, Zhu Y, Duan W, Jin D. Emerging technologies for profiling extracellular vesicle heterogeneity. *Lab Chip* (2020) 20, 2423-2437, DOI: 10.1039/d0lc00431f.
- 5) Thangaraju K, Neerukonda SN, Katneni U et al. Extracellular Vesicles from Red Blood Cells and Their Evolving Roles in Health, Coagulopathy and Therapy. *Mol. Sci.* 2021, 22, 153. <https://dx.doi.org/10.3390/ijms22010153>
- 6) Harisa GI, Badran MM, Alanazi FK. Erythrocyte nanovesicles: Biogenesis, biological roles and therapeutic approach Erythrocyte nanovesicles. *Saudi Pharmaceutical Journal* (2017) 25, 8-17. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jsps.2015.06.010>
- 7) Phongapao K, Kheansaard W, Pholngam N et al. Extracellular vesicles modulate endothelial nitric oxide production in patients with β -Thalassemia/HbE. *Biomedical Reports* 2025, 22, 79.

- 8) Koshlar RL, Somajo S, Norström E, Dahlbäck B. Erythrocyte-derived microparticles supporting activated protein C-mediated regulation of blood coagulation. *PLoS One*. 2014 Aug 19;9(8):e104200. doi: 10.1371/journal.pone.0104200.
- 9) Danesh A, Inglis HC, Abdel-Mohsen M, et al. Granulocyte-Derived Extracellular Vesicles Activate Monocytes and Are Associated With Mortality in Intensive Care Unit Patients. *Front Immunol*. 2018 May 8;9:956. doi: 10.3389/fimmu.2018.00956. eCollection 2018.
- 10) Wang Z, Xi J, Hao X, et al. Red blood cells release microparticles containing human argonaute 2 and miRNAs to target genes of *Plasmodium falciparum*. *Emerging Microbes & Infections* (2017) 6, e75; doi:10.1038/emi.2017.63
- 11) Ning Li, Pushpa Dhilipkannah, Van K Holden et al. Red Blood Cell-Derived Exosomal miR-93-5p Promotes Lung Cancer Progression through PTEN Suppression. *Adv. Sci.* 2026, 13, e11940, doi.org/10.1002/advs.202511940.
- 12) Leecharoenkiat K, Tanaka Y, Harada Y et al. Circulating plasma microRNA-451 as new hemolytic marker in β 0-thalassemia/HbE disease. *MOLECULAR MEDICINE REPORTS* 15: 2495-2502, 2017.
- 13) Boonpeng K, Shibuta T, Hirooka Y et al. Serum microRNAs as new biomarkers for detecting subclinical hemolysis in the nonacute phase of G6PD deficiency. *Scientific Reports* (2024) 14:16029, <https://doi.org/10.1038/s41598-024-67108-4>
- 14) Kirschner, M. B. et al. The impact of hemolysis on cell-free microRNA biomarkers. *Front. Genet.* 4, 94. <https://doi.org/10.3389/fgene.2013.00094> (2013).
- 15) Takada Y, Shibuta T, Hatano M et al. Pre-Analytical Modification of Serum miRNAs: Diagnostic Reliability of Serum miRNAs in Hemolytic Diseases. *J. Clin. Med.* 2021, 10, 5045. <https://doi.org/10.3390/jcm10215045>
- 16) Penglong T, Saensuwanna, A, Jantapaso H et al. miR-214 aggravates oxidative stress in thalassemic erythroid cells by targeting ATF4. *PLOS ONE* 2024, <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0300958>.
- 17) Biagiotti S, Canonico B, Tiboni M et al. Efficient and highly reproducible production of red blood cell-derived extracellular vesicle mimetics for the loading and delivery of RNA molecules. *Scientific Reports*, 2024, 14:14610, <https://doi.org/10.1038/s41598-024-65623-y>
- 18) Wu D, Zhang W, Li T et al. In situ detection of miRNA-21 in MCF-7 cell-derived extracellular vesicles using the red blood cell membrane vesicle strategy. *Chem. Commun.*, 2023,59, 1987, DOI: 10.1039/d2cc05954a
- 19) Shafiq T, Khan N, Kausar T et al. Red Blood Cell-Derived Extracellular Vesicles for Gene and RNA Therapeutics: Biological, Engineering, and Translational Challenges. *International Journal of Nanomedicine* 2026:21 579975, <https://doi.org/10.2147/IJN.S579975>
- 20) 落谷 孝広. エクソソームが開く未来医療. *日本健康医療学会誌*, 2023, 11:9-13.

Extracellular vesicles and microRNAs in erythropoiesis

Tsukuru Umemura^{1, 2*} Tatsuki Shibuta¹ Atsushi Kanda¹ Ken-ichi Sato¹

¹ Department of Medical Technology and Science, International University
of Health and Welfare, Fukuoka, Japan

² Clinical laboratory, Kouhoukai Takagi Hospital, Fukuoka, Japan

¹ Enokizu 137-1, Ohkawa, Fukuoka, 831-8501, Japan

Tel: +81-0944-89-2000

Fax: +81-0944-89-2001

E-mail: umemura@ihwg.jp

² Sakemi 141-11, Ohkawa, Fukuoka, 831-0016, Japan

Tel: +81-0944-87-0001

Fax: +81-0944-87-9310

Abstract

Discovery of abundant microRNAs in erythroid cells including mature RBCs reveal important roles of RBCs for cell-to-cell communication in human body. This mini-review focus on the physiological and pathological roles of RBC-derived extracellular vesicles and microRNAs and potent clinical applications as biomarkers or therapeutical approaches.

遺伝学的検査の現状と課題

石毛崇之^{1,2}

Key words : 希少疾患, 遺伝学的検査, NGS

はじめに

遺伝子解析技術の急速な進歩によりヒト遺伝子と様々な表現型や疾患との関連が次々と明らかにされている。その中でも21世紀になって登場した次世代シーケンサー（next-generation sequencer, NGS）は、近年の遺伝子関連検査のあり方を一変させている。これまでは、PCRにより特定の遺伝子や領域を増幅し、サンガー法による塩基配列解析を行うことが中心であった。一方、NGSでは疾患に関連する多数の領域を同時に解析することが可能となり、得られた膨大なバリエーションから臨床的意義のあるバリエーションを抽出する情報解析の占める比重が大きくなっている。このような実験技術（ウェット）中心のアプローチから情報解析（ドライ）中心のアプローチへの変化によって、臨床現場で活躍する医療従事者の関心も「どのように検出するか」から「どのように解釈するか」に移りつつある。

遺伝学的検査の主な対象となる希少疾患は患者数が少ないことに加え、NGSでは検体を一定数集めて一度に解析する方が費用対効果が高いという特性がある。このため、多くの医療機関では検査を外部機関へ委託している場合が多い。このようにして実験工程が臨床現場から離れることで、検査法が持つ技術的制約や解析可能な範囲が見えにくくなり、得ら

れた結果のみが強調されて解釈されてしまう可能性がある。得られた結果を適切に評価するためには、遺伝学的検査で用いられるNGSの特性や限界について理解しておくことが重要となる。

遺伝子関連検査の分類と遺伝学的検査の特殊性

日本臨床検査標準協議会（JCCLS）の「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」によれば、遺伝子関連検査は大きく分けて、感染症の原因となるウイルスや細菌などの微生物を対象とする病原体核酸検査とヒトの遺伝子を対象とするヒト遺伝子検査の2つに分類される（表1）¹⁾。さらにヒト遺伝子検査は体細胞遺伝子検査と遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）に分類される。体細胞遺伝子検査は造血器腫瘍や固形腫瘍などにみられる後天的な変化を対象とする一方、遺伝学的検査は生殖細胞系列の塩基配列バリエーションや構造変化を対象とする。生殖細胞系列のバリエーションは原則として全ての細胞が共有する情報であるとともに、その検査結果は被験者本人だけでなく、親や兄弟、子にも関係する。また、浸透率にばらつきはあるものの、病的バリエーションを受け継いだ場合には一般集団よりも高い確率で疾患を発症し得る。そのため、発症前診断も可能となる場合があり、検査の実施には特別な配慮が必要である。

指定難病と遺伝学的検査

難病は、2015年1月に施行された「難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）」により、発病の機構が明らかでなく、治療方法が確立していな

1 かずさDNA研究所 ゲノム事業推進部
遺伝子診断グループ

2 千葉大学医学部附属病院 検査部
〒292-0818 千葉県木更津市かずさ鎌足2-6-7
Tel: 0438-52-3500
E-mail: tishige@kazusa.or.jp
受付: 2026年3月13日

表 1 遺伝子関連検査の分類

対象	遺伝性	分 類	内 容
ヒト 以外	－	病原体核酸検査	ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体（ウイルス・細菌等微生物）の核酸（DNA あるいは RNA）を検出・解析する検査
ヒト	遺伝 しない	体細胞遺伝子検査	がん細胞特有の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子検査及び遺伝子発現解析等，疾患病変部・組織に限局し，病状とともに変化し得る一時的な遺伝子情報を明らかにする検査
ヒト	遺伝 する	遺伝学的検査	単一遺伝子疾患，多因子疾患，薬物等の効果・副作用・代謝，個人識別に関わる遺伝学的検査等，ゲノム及びミトコンドリア内の原則的に生涯変化しない，その個体が生来的に保有する遺伝学的情報（生殖細胞系列の遺伝子解析より明らかにされる情報）を明らかにする検査

い，希少な疾病であって，長期の療養を必要とするもの，と定義されている．さらにこの難病の中で，患者数が本邦において一定の人数（人口のおおむね 0.1%程度に相当する数）に達しないこと，客観的な診断基準（又はそれに準ずるもの）が確立していること，を満たし，厚生労働大臣が指定したものが指定難病とされ，医療費助成の対象となっている．2026 年 3 月現在，348 疾患が指定難病として登録されており，神経・筋疾患，代謝疾患，染色体・遺伝子異常，免疫疾患，循環器疾患，消化器疾患，内分泌疾患，血液疾患，腎・泌尿器疾患，呼吸器疾患，皮膚・結合組織疾患，骨・関節疾患，聴覚・平衡機能疾患，視覚疾患の 14 の疾患群に分かれている．指定難病の約半数は遺伝性疾患である．保険診療の D006-4 遺伝学的検査はこれら指定難病を中心とした検査であり，190 の疾患に対して保険適用されている（全てが指定難病に該当するわけではない）．解析の複雑さに応じて，①処理が容易なもの（3,880 点），②処理が複雑なもの（5,000 点），③処理が極めて複雑なもの（8,000 点）に分かれている．遺伝学的検査は，分析的妥当性，臨床的妥当性，臨床的有用性が確認された上で，臨床的および遺伝医学的に有用と考えられる場合に行われる．指定難病の検査としては D006-26 染色体構造変異解析（マイクロアレイ染色体検査）なども行われる．

遺伝学的検査における NGS の位置付け

ヒトゲノム中には様々なバリエーションが存在し，そのいずれもが遺伝性疾患の発症に関わっている．小さなバリエーションとしては，一塩基バリエーション（single nucleotide variant, SNV），微小挿入 / 欠失（small indel）がある．また，トリプレットリピート病（ハンチントン病など）のリピート伸長や，MECP2 重複症候群でみられるコピー数バリエーション（copy number variant, CNV）のような構造異常が発症原因となっていることもある．

現在，遺伝学的検査で広く用いられている NGS は，リード長が 150 塩基程度の短鎖型を用いることが一般的であり，主として SNV や small indel の検出に適している．NGS は原理的にはヒト全ゲノムの解析が可能であるが，実際にはすべてのバリエーションを網羅的に検出できるわけではない．臨床的に疑われる疾患に対して NGS による遺伝学的検査が第一選択で良いかどうかは疾患の原因として想定されるバリエーションを考慮した上で決める必要がある．場合によっては，MPLA やサザンブロット法，マイクロアレイ染色体検査が適している場合もある（図 1）．

NGS による遺伝学的検査の解析法と課題

NGS による遺伝学的検査は，実験工程であるウェ

ットプロセスと、バイオインフォマティクス解析を行うドライプロセスに大きく分けられる。DNA 抽出からライブラリー作製、シーケンスデータの取得

までがウェットプロセスに含まれ、得られたデータから最終的な解析結果やレポートを作成するまでがドライプロセスに該当する（図 2）。短鎖型 NGS の

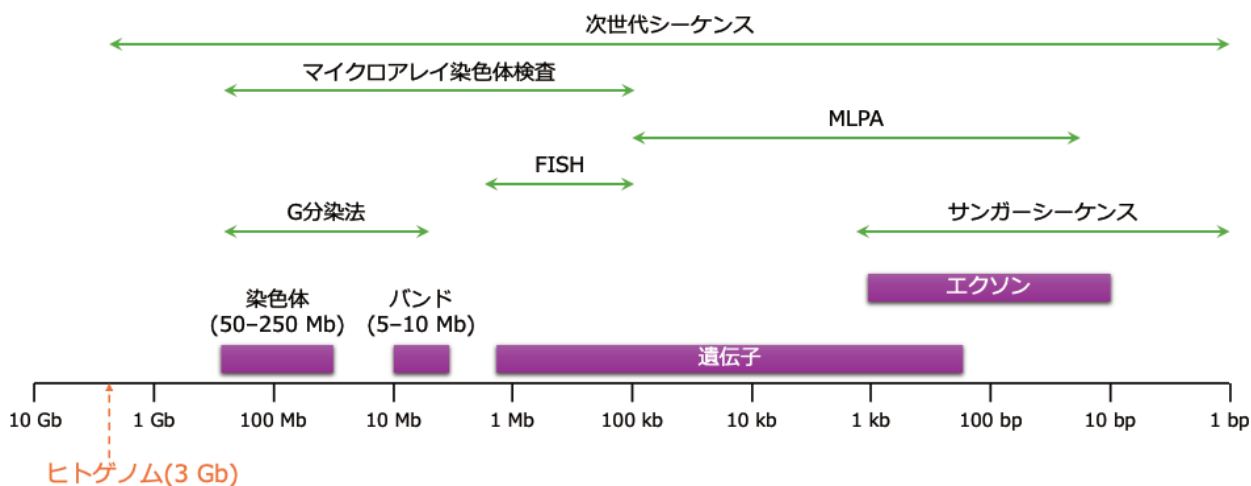


図 1

遺伝子関連・染色体検査の解析範囲。横軸はゲノム上での大きさを示す。染色体レベルの大きさのバリエーションは G 分染法や FISH、マイクロアレイ染色体検査が、単一遺伝子からエクソンレベルのバリエーションは MLPA（CNV 解析）やサンガーシーケンス（塩基配列解析）が用いられる。NGS はバリエーションを幅広く検出可能であるが、原則的には SNV や small indel が主な検出対象となる。

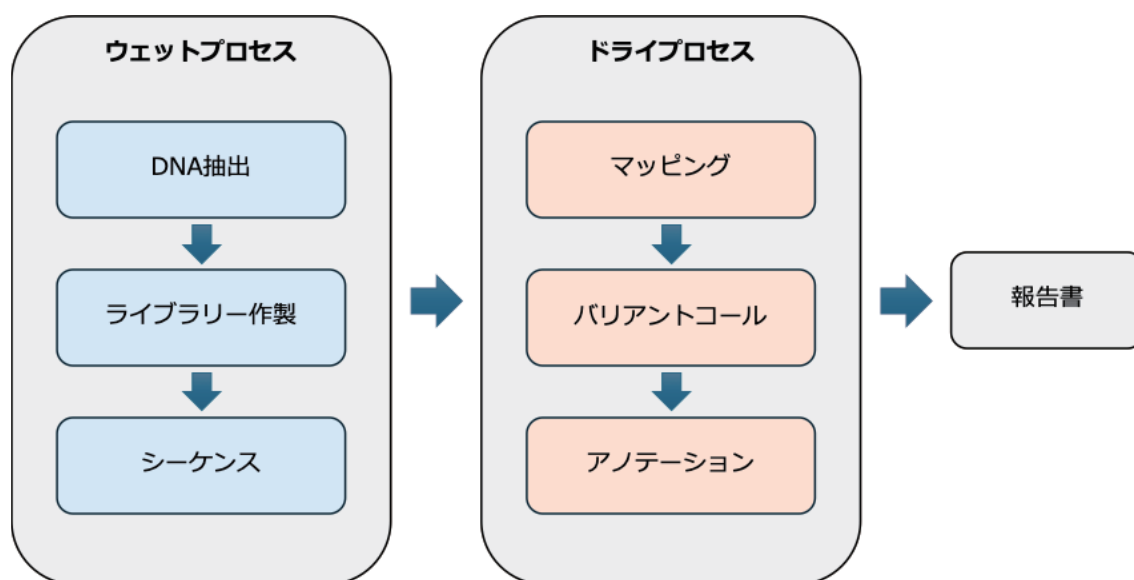


図 2

NGS 検査の工程。NGS 検査ではシーケンスを行うまでの実験的な部分であるウェットプロセスと、データ出力後の情報解析部分のドライプロセスに分かれる。

ライブラリー作製法としては、アンプリコン法とターゲットキャプチャー法の2つが主に用いられている。アンプリコン法はマルチプレックスPCRを用いて標的領域を増幅する方法であり、ターゲットキャプチャー法はゲノムDNAを断片化した後、配列特異的プローブを用いて標的領域を濃縮する方法である。これらのDNA断片をNGSにより解析することで、大量の短い配列情報（リード）が得られる。その後のドライプロセスでは、これらのリードを参照ゲノム（GRCh37/hg19 または GRCh38/hg38）にアラインメントすることでゲノム配列との対応関係を決定する（マッピング）。しかし、リピート配列のような単調な繰り返し配列や、解析対象遺伝子に類似した偽遺伝子などの相同領域が存在する場合（例えば、リンチ症候群の *PMS2* 遺伝子など）には、リードを一意的な位置にマッピングできないことがあり、その結果としてバリエーションが検出できなくなったり、相同領域由来の配列を誤って検出する可能性がある。また、CNVのような大きなバリエーションは塩基配列の差異として直接検出することが困難であるため、リード数（read depth）の統計的な増減を利用して間接的に推定される。ただし、NGSによるCNVの検出力はSNVやsmall indelより劣るため、CNVが疑われる場合にはMLPAやマイクロアレイ染色体などの定量的な検査が必要となる。このように短鎖型NGS単独では解析が困難な難読遺伝子領域やバリエーションが存在する。さらに、一般的にはタンパク質コードエクソンとスプライシング部位を解析対象としており、イントロンにある病的バリエーションは解析されない場合も多い。したがって、NGSによる遺伝学的検査の結果で意義のある所見が得られなかったとしても、『疾患の原因となるバリエーションが存在しない』ことを保証するものではないことに留意する必要がある。米国国立標準技術研究所（NIST）が主導するGIAB（Genome in a Bottle）コンソーシアムは、医学的に重要であるにもかかわらず解析が困難な常染色体の遺伝子領域をChallenging Medically Relevant Genes（CMRG）として定義し、長鎖型NGSを用いてベンチマークデータを構築している²⁾。近年利用が進みつつある長鎖型NGSは、比較的大きな構造変異の検出にも優れていることから、今後の臨床検査への応用が期

待されている。

遺伝学的検査結果の解釈と課題

遺伝学的検査の結果、検出されたバリエーションが過去に疾患との関連が報告されており、臨床所見や遺伝形式などとも矛盾が無ければ、その結果は臨床的意義が高いと考えられる。NGSによる遺伝学的検査の結果では、参照ゲノムと比較し異なる箇所が全てバリエーションとして検出されるため、多数のバリエーションが検出されてくることが多い。その中には、健常者における頻度が高く、疾患の発症には関与しない可能性が高いバリエーションも含まれている。そのため、健常者でみられるバリエーションのデータベース（1000 Genomes や gnomAD、日本人集団としては Japanese Multi Omics Reference Panel; jMorp など）や疾患との関連が示されているデータベース（ClinVar や HGMD など）を用いて、各バリエーションを分類していく。American College of Medical Genetics and Genomics（ACMG）よりバリエーションの評価方法に関するガイドラインが示されており、様々なカテゴリーのエビデンスを集めることで最終的に、benign（良性）、likely benign（良性の可能性が高い）、variant of uncertain significance（VUS、意義不明のバリエーション）、likely pathogenic（病的の可能性が高い）、pathogenic（病的）の5つに分類する方法が提唱されている（図3）³⁾。カテゴリーとしては、一般集団における頻度データ、対立遺伝子上の位置や共分離データ、予測アルゴリズムの結果（スプライシング異常が疑われるなど）や予測データ（ストップコドンの出現やフレームシフトなどタンパク質機能の喪失が予測されるなど）、さらには機能解析のデータといったものがある。これらのエビデンスを積み上げることで最終的な評価に繋げる。ただし、タンパク質機能への影響が明らかでなく、論文報告やデータベースにも記載の無い場合には、VUSになることが多く、このVUSをどのように扱うかに関しては課題が残る。機能解析等を行うことでより踏み込んだ解釈ができる可能性もあるため、VUSの評価についてはデータの蓄積と分子生物学的研究の両方が不可欠であると考えられる。

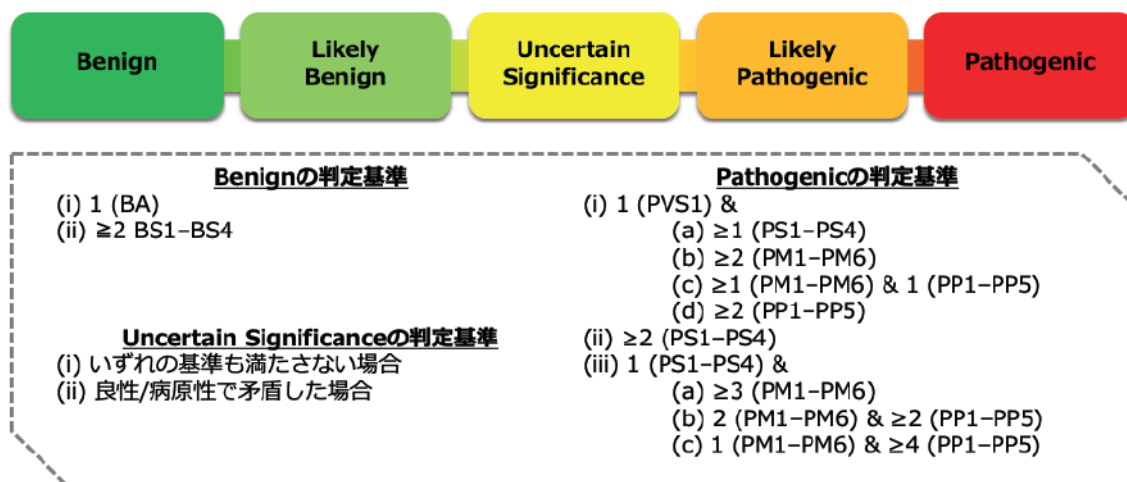


図 3

ACMG ガイドラインによるバリエント解釈の分類。バリエントを benign から pathogenic まで 5 つに分類する。例えば、benign 基準にあるエビデンス”BA”は健常者のデータベースで 5% 以上の頻度で見られるバリエント、pathogenic 基準にあるエビデンス”PVS1”は機能喪失 (LOF) が既知の疾患メカニズムである遺伝子におけるヌルバリエント (ナンセンス、フレームシフト、標準的スプライス部位の ± 1 または ± 2 、開始コドン、単一または複数エクソン欠失)、と定義されている。その他の個別のエビデンスについては文献 3 を参照のこと。

結語

NGS は遺伝学的検査に革新をもたらしたが、偽遺伝子領域やイントロン、CNV の解析、VUS の解釈など、依然として課題も多く残る。NGS 検査をはじめとした遺伝学的検査の各手法の利点や限界を理解し、疑われる疾患に対する適切な検査法の選択が重要である。今後の遺伝学的検査の解析技術の発展と知見の集積により、遺伝性疾患をはじめとした希少疾患の診断率が向上していくことが期待される。

参考文献

- 1) 日本臨床検査標準協議会：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 2016
- 2) Wagner J, Olson ND, Harris L, et al. Curated variation benchmarks for challenging medically relevant autosomal genes. *Nat Biotechnol.* 2022; 40: 672-680.
- 3) Richards S, Aziz N, Bale S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. *Genet Med.* 2015; 17: 405-24.

利益相反の有無

本論文に関連して開示すべき利益相反関係にある企業等はありません。

Current status and challenges of genetic testing

Takayuki Ishige^{1, 2}

1 Laboratory of Genetic Diagnosis, Department of Applied Genomics, Kazusa DNA Research Institute

2 Division of Laboratory Medicine, Chiba University Hospital

2-6-7 KazusaKamatari, Kisarazu, Chiba, 292-0818, Japan

TEL: 0438-52-3500

e-mail: tishige@kazusa.or.jp

Key words : rare disease, genetic testing, NGS

Validation of PCR-Based Open Reading Frame Typing (POT) for Methicillin-Resistant *Staphylococcus aureus*

Saki Kojima^{1,2} Hisakuni Ishibashi³ Yumiko Funashima^{1,4}
Kenichi Sato^{1,4} Kentaro Wakamatsu⁵ Zenzo Nagasawa¹

【Abstract】 Objective: To evaluate the utility of the rapid, PCR-based open reading frame (ORF) typing (POT) method for epidemiological analysis of methicillin-resistant *Staphylococcus aureus* (MRSA) through comparison with established genetic and phenotypic techniques. **Methods:** We analyzed 93 MRSA isolates obtained from our hospital using seven methods: POT, multilocus sequence typing (MLST), pulsed-field gel electrophoresis, staphylococcal cassette chromosome *mec* (SCC*mec*) typing, Infrared (IR) Biotyper analysis, coagulase genotyping, and antimicrobial susceptibility testing. Discrimination performance for each method was evaluated using Simpson's Diversity Index (D), and inter-method correlations were statistically evaluated. **Results:** The POT method demonstrated high discriminatory power ($D = 0.943$). Furthermore, POT types exhibited a highly significant correlation with MLST and SCC*mec* classifications ($P < 1 \times 10^{-6}$). For 91 strains (97.8%), the SCC*mec* type could be accurately predicted from the POT1 value. **Conclusions:** The POT method provides high-precision strain discrimination and closely aligns with the internationally recognized MLST method. It is an extremely useful, rapid, and practical epidemiological analysis tool for hospital infection control.

Key words : MRSA, POT, MLST, molecular epidemiology, Simpson's Index

1. Introduction

Recently, the global proliferation of antimicrobial resistance (AMR) has become a critical public health concern. Recent comprehensive estimates indicate that AMR was directly responsible for approximately

1.27 million deaths and contributed to approximately 5 million deaths globally in 2019, with the greatest burden observed in Asia and Africa¹⁾. Furthermore, the Global Research on Antimicrobial Resistance predicts that AMR will directly account for over 39 million deaths

1 Medical Laboratory Science, Graduate School of Health and Welfare Sciences, International University of Health and Welfare Graduate School, Okawa, Fukuoka, Japan

2 Reproductive Medicine Center, Takagi Hospital, Kohoukai Medical Corporation, Okawa, Fukuoka, Japan

3 Department of Medical Technology, Takagi Hospital, Kohoukai Medical Corporation, Okawa, Fukuoka, Japan

4 Department of Medical Technology and Science, Faculty of Fukuoka Health Care, International University of Health and Welfare, Okawa, Fukuoka, Japan

5 Department of Clinical Research, National Hospital Organization Omuta Hospital, Omuta, Fukuoka, Japan
137-1 Enokizu, Okawa City, Fukuoka Prefecture 831-8501, Japan

Phone: 0944-89-2047

E-mail: dougen1028@gmail.com

Received February 26, 2026; Accepted March 30, 2026

between 2025 and 2050²⁾.

Effective hospital infection control relies on distinguishing sporadic infections from outbreak-related strains. Molecular typing methods, such as Multilocus Sequence Typing (MLST) and Pulsed-Field Gel Electrophoresis (PFGE), are widely used for epidemiological characterization of nosocomial infections. As a rapid and simple alternative, the PCR-based open reading frame (ORF) typing (POT) method has been developed and widely adopted in Japan. The POT method identifies species, clones, and strains by detecting multiple ORFs with variable distribution patterns using multiplex PCR. In *S. aureus*, one or two prophages are typically lysogenized within the genome. These prophages comprise genes arranged in mosaic-like functional modules. The resulting strain-specific diversity in gene composition provides the basis for using the POT method in epidemiological analysis³⁾.

In addition to these methods, analyzing the Staphylococcal Cassette Chromosome *mec* (SCC*mec*) is essential for characterizing MRSA. The SCC*mec* is a mobile genetic element that harbors the *mecA* gene, which confers methicillin resistance, and the *ccr* gene complex, responsible for site-specific integration. Its structural diversity, classified into distinct types based on gene combinations, provides important insight into the evolutionary background of the MRSA strains. Despite the availability of multiple typing methods, discrepancies in results may occur depending on the method used, even when analyzing the same strain⁴⁾, and comprehensive comparative data remain limited. Therefore, this study aims to evaluate the consistency and characteristics of several epidemiological typing methods for MRSA. Using the POT method as a reference, its performance was compared with established global standards, including MLST and PFGE, as

well as other analytical methods, to verify its practical utility.

II. Materials and Methods

1. Bacterial Strains

This study included 93 MRSA strains isolated from patient clinical specimens at Takagi Hospital, Kohoukai Medical Corporation, between January 2020 and December 2023. All isolates were stored at -80°C in Microbank vials[®] (Iwaki Co., Ltd., Tokyo, Japan) until analysis.

2. Methods

2.1 POT

Molecular epidemiological analysis was performed using the POT method. MRSA isolates were subcultured from the Microbanks onto KBM sheep blood agar[®] (Kohjin Bio Co., Ltd., Saitama, Japan) and incubated aerobically at 35 °C for 18-20 hours. A single colony was subsequently selected, and genomic DNA was extracted using the Cica Geneus DNA Extraction Reagent[®] (Kanto Chemical Co., Inc., Tokyo, Japan).

Extracted DNA was used as a template for two rounds of multiplex PCR to amplify 24 target regions, following the manufacturer's instructions for the Cica Geneus Molecular Epidemiology Analysis POT Kit for *S. aureus*[®] (Kanto Chemical Co., Inc., Tokyo, Japan). The amplified DNA band patterns were analyzed by electrophoresis to determine the presence or absence of specific bands. These resulting banding patterns were converted into binary data and entered into a POT analysis spreadsheet to calculate POT1, POT2, and POT3 values. These values were derived from predefined coefficients (POT1: sum of POT1-1 to POT1-7; POT2: sum of POT2-1 to POT2-8; POT3: sum of POT3-1 to POT3-7). Identical POT types (combinations of POT1, POT2, and POT3 values) were considered indicative of potential

clonal relatedness or transmission.

Additionally, SCC*mec* types were inferred from POT1 values using the empirical reference table provided in the manufacturer's instruction manual (Kanto Chemical Co., Inc., Tokyo, Japan). These assignments were intended as reference information rather than definitive classification. For consistency, only POT1 values explicitly listed in the reference table were used for SCC*mec* estimation. Isolates with POT1 values not included in the table (specifically, values 76 and 100 in this study) were excluded from this estimation.

2.2 MLST

Isolates were cultured as described for the POT method, and genomic DNA was extracted using the Cica Geneus DNA Extraction Reagent[®] (Kanto Chemical Co., Inc., Tokyo, Japan). MLST was performed following the protocol of Enright et al.⁵⁾. Seven housekeeping genes (*arcC*, *aroE*, *glpF*, *gmk*, *pta*, *tpi*, and *yqiL*) were amplified using PCR and sequenced. Allele numbers were assigned by comparison with the PubMLST database (<https://pubmlst.org/organisms/staphylococcus-aureus>), and sequence types (STs) were determined based on the combination of these seven alleles. Isolates sharing at least five of the seven alleles were assigned to the same clonal complex (CC).

2.3 PFGE

Isolates were cultured as described above. Following the method of McDougal et al.⁶⁾, colonies were subcultured in Trypticase Soy Broth[®] (Becton, Dickinson and Company, NJ, USA), harvested, and embedded in agarose plugs. These plugs were treated with lysostaphin and proteinase K, washed with phenylmethylsulfonyl fluoride, and digested with the restriction enzyme Sma I[®] (Takara Bio Inc., Shiga, Japan). The resulting DNA

fragments were embedded in 1% pulsed-field certified agarose gels and subjected to electrophoresis in 0.5 × Tris-borate-EDTA buffer at a constant temperature of 14 °C using a CHEF-DR II system[®] (Bio-Rad Laboratories, Inc., CA, USA). The gels were subsequently stained with ethidium bromide and visualized under ultraviolet light. Genotypes were determined based on the band patterns according to the criteria of Murchan et al.⁷⁾. The homology between band patterns was calculated and expressed numerically.

2.4 SCC*mec* Typing

SCC*mec* typing was performed via multiplex PCR following the method of Kondo et al.⁸⁾, with genomic DNA extracted as described in Section 2.1. The PCR amplification comprised an initial denaturation at 94 °C for 2 min, followed by 30 cycles of denaturation, annealing, and extension. Table 1 presents detailed primer sequences and specific thermal cycling conditions. The SCC*mec* types (I-V) were determined by combining the *mec* gene complex classes (A, B, or C) and the *ccr* gene complex types (1-5). According to our classification criteria, isolates harboring a class B *mec* complex and a type 2 *ccr* complex were categorized as type IV.

2.5 IR Biotyper

Isolates were cultured as described for the POT method. A loopful (1 μL) of the cultured colony was resuspended in 50 μL of 70% ethanol in an IRBT suspension vial[®] (Bruker Daltonics GmbH, Bremen, Germany). After vortexing, 50 μL of deionized water was added and mixed by pipetting. A 15 μL aliquot of the bacterial suspension was applied in three technical replicates onto a 96-spot silicon IRBT target and dried at 35 ± 2 °C for 15-20 min. Spectra were subsequently acquired using the IR Biotyper

Table 1. Primer sequences and PCR conditions for SCCmec typing.SCC*mec*, staphylococcal cassette chromosome *mec*.

target gene	Primer name	Sequence (5'-3')	Product size (bp)	Denaturation	Annealing	Extension	Cycles
class A <i>mec</i>	mI6	CATAACTTCCCATTCTGCAGATG	1963	94°C, 30s	60°C, 90s	72°C, 360s	30
class B <i>mec</i>	IS7	ATGCTTAATGATAGCATCCGAATG	2827				
class C <i>mec</i>	IS2	TGAGGTTATTCAGATATTTTCGATGT	804				
(common reverse)	mA7	ATATACCAAACCCGACAACTACA	-				
ccr1	α1	AACCTATATCATCAATCAGTACGT	695	94°C, 30s	57°C, 90s	72°C, 240s	30
ccr2	α2	TAAAGGCATCAATGCACAAACACT	937				
ccr3	α3	AGCTCAAAAGCAAGCAATAGAAT	1791				
(common reverse)	βc	ATTGCCTTGATAATAGCCTTCT	-				
ccr4	α4.2	GTATCAATGCACCAGAACTT	1287	94°C, 30s	57°C, 90s	72°C, 240s	30
	β4.2	TTGCGACTCTCTTGGCGTTT	-				
ccr5	γR	CCTTTATAGACTGGATTATTCAAATAT	518	94°C, 30s	57°C, 90s	72°C, 240s	30
	γF	CGTCTATTACAAGATGTTAAGGATAAT	-				

system (FT-IR spectrometer; Bruker Daltonics GmbH, Bremen, Germany), and cluster analysis was performed using the manufacturer's software according to the recommended protocol. Strain typing was assigned based on the spectral similarity.

2.6 Coagulase Genotyping

Isolates were cultured as described for the POT method, and genomic DNA was extracted using the Cica Geneus DNA Extraction Reagent[®] (Kanto Chemical Co., Inc., Tokyo, Japan). Coagulase genotyping was performed using the Cica Geneus Coagulase Genotyping Kit[®] (Kanto Chemical Co., Inc., Tokyo, Japan) according to the manufacturer's instructions. The target regions of the *coa* gene were amplified using multiplex PCR, and the resulting amplicons were analyzed by electrophoresis to assign genotype (types I-VIII).

2.7 Antimicrobial Susceptibility Testing

Isolates were cultured according to the POT method. Bacterial suspensions were prepared by adjusting colonies in sterile saline to a McFarland 0.5 turbidity standard. A 25 μL aliquot of each suspension was added to 12 mL of Mueller-

Hinton broth[®] (Eiken Chemical Co., Ltd., Tokyo, Japan) to prepare the inoculum, which was subsequently dispensed in 100 μL volumes into Dry Plate Eiken "Order Plate"[®] (Eiken Chemical Co., Ltd., Tokyo, Japan) containing 18 different antimicrobial agents. Following aerobic incubation at 35 °C for 18-20 hours, minimum inhibitory concentrations (MICs) were visually determined and interpreted according to the criteria of the Clinical and Laboratory Standards Institute⁹⁾. Antimicrobial susceptibility patterns were subsequently compared among isolates using MIC data.

2.8 Evaluation of Strain Discrimination Ability

The strain discrimination power of each epidemiological typing method was assessed using Simpson's Diversity Index (*D*). Generally, a value exceeding 0.90 is considered desirable for an epidemiological typing system. The *D* value was calculated according to the formula reported by Hunter and Gaston¹⁰⁾:

$$D = 1 - \frac{1}{N(N-1)} \sum_{i=1}^S n_i(n_i - 1)$$

where *S* represents the total number of identified types, *n_i* is the number of isolates

belonging to the i -th type, and N is the total number of isolates.

2.9 Statistical Analysis

Fisher's exact test was used to analyze the associations between POT types and other molecular types (MLST, SCC mec , PFGE, IR Biotyper, and coagulase genotyping). Given the large-scale contingency tables involved – 45 POT categories and multiple categories for other methods (15 for MLST, 4 for SCC mec , 8 for PFGE, 26 for IR Biotyper, and 8 for coagulase genotypes) – the Monte Carlo simulation method was employed. To ensure robustness and statistical power, the number of simulation trials (B) was set to 1,000,000. All statistical analyses were performed using R software (version 4.5.1; R Foundation for Statistical Computing, Vienna, Austria). $P < 0.05$ was considered statistically significant.

III. Results

3.1 POT

Analysis of the 93 MRSA isolates using the

POT method identified 58 distinct POT types. Frequency analysis revealed that POT type 106-183-37 was the most prevalent, observed in 19 isolates (20.4%), followed by 70-18-81 in eight isolates (8.6%) and 106-9-80 in seven isolates (7.5%) (Table 2). Notably, 31 isolates (33.3%) exhibited unique POT types. The D value for this method was 0.943.

3.2 MLST

MLST analysis identified 15 distinct STs among the isolates (Table 3). ST1 was the most prevalent ($n = 23$, 24.7%), followed by ST8 ($n = 15$, 16.1%) and ST5 ($n = 12$, 12.9%). When grouped by CC, CC1 (ST1, 772, and 834) was the most frequent ($n = 27$), followed by CC5 (ST5, 105, 228, 764, and 2809; $n = 24$) and CC8 (ST8, 72, and 250; $n = 19$). These three major CCs represented approximately 75% of all isolates. The D value for MLST was 0.877. Notably, MLST STs corresponded perfectly with POT types. For instance, all 19 isolates with POT type 106-183-37 were ST1, and this one-to-one concordance was consistent across all POT types.

Table 2. Distribution of major POT types among the isolates.

POT, PCR-based open-reading frame typing

POT1	POT2	POT3	No. of isolates	%
106	183	37	19	20.4
70	18	81	8	8.6
106	9	80	7	7.5
64	24	80	4	4.3
64	88	19	3	3.2
93	191	103	3	3.2
104	9	80	3	3.2
106	77	113	3	3.2
64	16	0	2	2.2
93	136	16	2	2.2
93	152	31	2	2.2
93	166	113	2	2.2
93	255	96	2	2.2
106	137	80	2	2.2
Other unique POT types ($n = 1$)			31	33.3

3.3 PFGE

PFGE classified the 93 isolates into eight distinct types (Types 1-8) (Table 4). Type 4 was the most frequent ($n = 22$, 23.7%), followed by Type 1 ($n = 15$, 16.1%) and Types 2 and 5 ($n = 12$ each, 12.9%). The D value for PFGE was 0.862. Among

the 14 POT groups containing multiple isolates, six groups exhibited identical PFGE patterns. However, the remaining eight groups exhibited multiple PFGE types within the same POT type. Notably, the most frequent group, POT type 106-183-37 ($n = 19$), was subdivided into three

Table 3. Comparison of POT types according to sequence types (STs).

ST, sequence type
Others include POT types represented by a single isolate ($n = 31$).

	ST															
POT1-POT2-POT3	1	5	8	59	72	89	105	121	228	250	764	772	834	1093	2809	Total
106-183-37	19	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19
70-18-81	0	0	0	0	0	0	0	8	0	0	0	0	0	0	0	8
106-9-80	0	0	7	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	7
64-24-80	0	0	0	0	0	4	0	0	0	0	0	0	0	0	0	4
64-88-19	0	0	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3
93-191-103	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	0	0	0	0	3
104-9-80	0	0	0	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3
106-77-113	0	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3
64-16-0	0	0	0	0	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
93-136-16	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
93-152-31	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
93-166-113	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	2
93-255-96	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
106-137-80	0	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
Others (n = 31)	4	6	3	2	0	1	1	2	1	1	3	3	1	1	2	31
Total	23	12	15	5	3	7	1	10	1	1	6	3	1	1	4	93

Table 4. Comparison of POT types and PFGE patterns.

PFGE, pulsed-field gel electrophoresis
Others include POT types represented by a single isolate ($n = 31$).

	PFGE								
POT1-POT2-POT3	1	2	3	4	5	6	7	8	Total
106-183-37	2	0	2	15	0	0	0	0	19
70-18-81	1	0	0	0	7	0	0	0	8
106-9-80	0	2	3	0	0	0	0	2	7
64-24-80	0	0	0	0	0	4	0	0	4
64-88-19	0	0	0	0	0	0	3	0	3
93-191-103	3	0	0	0	0	0	0	0	3
104-9-80	1	0	1	1	0	0	0	0	3
106-77-113	0	0	2	0	0	0	0	1	3
64-16-0	0	0	0	0	0	0	2	0	2
93-136-16	0	0	1	0	0	0	0	1	2
93-152-31	0	1	0	1	0	0	0	0	2
93-166-113	0	1	1	0	0	0	0	0	2
93-255-96	0	2	0	0	0	0	0	0	2
106-137-80	0	0	0	2	0	0	0	0	2
Others (n = 31)	8	6	1	3	5	1	4	3	31
Total	15	12	11	22	12	5	9	7	93

PFGE types (1, 3, and 4).

3.4 SCCmec

The isolates were categorized into four groups: I, II, IV, and V (Table 5). Type IV was most prevalent ($n = 45$, 48.4%), followed by types II and V ($n = 23$ each, 24.7%), and type I ($n = 2$, 2.2%). The D value for this typing was 0.650. Comparison of SCCmec types estimated from POT1 values with those determined by multiplex PCR demonstrated high concordance, with 91 of the 93 strains (97.8%) in agreement. SCCmec type estimation using POT1 values was restricted to isolates listed in the manufacturer's reference table. Accordingly, two isolates (POT1 values 76 and 100) were excluded from this analysis. Furthermore, among the 14 POT-type groups containing multiple isolates, the SCCmec types were identical within each group, with no intra-group variation observed.

3.5 IR Biotyper

IR Biotyper analysis grouped the 93 isolates into 29 distinct clusters (Table 6). The D value for

this method was 0.896. The cluster distribution was diverse, with the most frequent cluster (Cluster 9) comprising 26.9% ($n = 25$) of the total strains. A comparison of the POT and IR Biotyper results revealed significant discrepancies in their classifications. Numerous instances were observed in which isolates with the same POT type were distributed across multiple IR Biotyper clusters (e.g., POT type 106-183-37). Conversely, some strains within a single IR Biotyper cluster (e.g., Cluster 9) were distributed across different POT types.

3.6 Coagulase Genotypes

Polymorphism analysis of the coagulase gene in 93 isolates identified eight distinct genotypes (Types I-VIII, Table 7). Type VII was the most prevalent ($n = 30$, 32.3%), followed by Type VI ($n = 15$, 16.1%), Type III ($n = 14$, 15.1%), and Types II and V ($n = 12$ each, 12.9%). The D value for this method was 0.817.

Among the 14 POT-type groups containing multiple isolates, 10 groups (e.g., 106-183-37, 70-18-81, and 106-9-80) exhibited complete

Table 5. Comparison of POT types and SCCmec types.

SCCmec, staphylococcal cassette chromosome *mec*
Others include POT types represented by a single isolate ($n = 31$).

POT1-POT2-POT3	SCCmec type					
	I	II	III	IV	V	Total
106-183-37	0	0	0	0	2	2
70-18-81	0	0	0	0	4	4
106-9-80	0	0	0	0	3	3
64-24-80	0	0	0	0	8	8
64-88-19	0	2	0	0	0	2
93-191-103	0	2	0	0	0	2
104-9-80	0	2	0	0	0	2
106-77-113	0	3	0	0	0	3
64-16-0	0	2	0	0	0	2
93-136-16	0	0	0	3	0	3
93-152-31	0	0	0	7	0	7
93-166-113	0	0	0	3	0	3
93-255-96	0	0	0	2	0	2
106-137-80	0	0	0	19	0	19
Others ($n = 31$)	2	12	0	11	6	31
Total	2	23	0	45	23	93

Table 6. Comparison of POT types and IR Biotyper types.

IR, infrared.

Others include POT types represented by a single isolate ($n = 31$).

	IR Biotyper																														
POT1-POT2-POT3	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	Total	
106-183-37	0	0	1	1	0	0	0	0	15	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	19	
70-18-81	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	2	2	0	0	0	0	0	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	8	
106-9-80	0	0	3	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	0	0	7	
64-24-80	0	0	0	0	0	0	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	4	
64-88-19	0	0	0	0	0	0	0	1	1	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	
93-191-103	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3	
104-9-80	0	0	0	1	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3
106-77-113	0	0	0	2	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3
64-16-0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
93-136-16	1	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
93-152-31	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
93-166-113	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
93-255-96	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
106-137-80	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
Others (n = 31)	0	1	0	1	0	1	0	2	5	0	5	3	1	1	0	1	0	1	1	2	1	1	0	1	0	1	1	1	1	0	31
Total	1	1	4	5	0	1	1	11	25	2	8	5	3	2	1	1	0	1	2	8	2	2	1	1	0	1	2	1	1	0	93

Table 7. Comparison of POT types and coagulase genotypes.

Others include POT types represented by a single isolate ($n = 31$).

POT1-POT2-POT3	Coagulase genotype								Total
	I	II	III	IV	V	VI	VII	VIII	
106-183-37	0	0	0	0	0	0	19	0	19
70-18-81	0	0	0	1	7	0	0	0	8
106-9-80	0	0	7	0	0	0	0	0	7
64-24-80	4	0	0	0	0	0	0	0	4
64-88-19	0	0	0	0	0	0	3	0	3
93-191-103	0	2	0	0	0	0	0	1	3
104-9-80	0	0	0	0	3	0	0	0	3
106-77-113	0	2	1	0	0	0	0	0	3
64-16-0	2	0	0	0	0	0	0	0	2
93-136-16	0	0	0	0	0	2	0	0	2
93-152-31	0	0	0	0	0	2	0	0	2
93-166-113	0	1	0	0	0	1	0	0	2
93-255-96	0	0	0	0	0	2	0	0	2
106-137-80	0	0	2	0	0	0	0	0	2
Others (n = 31)	1	7	4	0	2	8	8	1	31
Total	7	12	14	1	12	15	30	2	93

genotypic homogeneity. However, the remaining four groups (e.g., 106-77-113 and 106-9-2) contained multiple distinct coagulase genotypes within the same POT type.

3.7 Antimicrobial Susceptibility Testing

Table 8 summarizes the susceptibility of the

93 isolates to 18 antimicrobial agents. High resistance rates were observed for β -lactam antibiotics, including benzylpenicillin (PCG, 98.9%) and cefoxitin (CFX, 96.8%), and resistance to oxacillin (MPIPC), cefazolin (CEZ), and imipenem (IPM) was 86.0%, 50.5%, and 26.9%, respectively. All isolates remained

Table 8. Results of antimicrobial susceptibility testing (Broth microdilution method)

	MPIPC	PCG	CEZ	IPM	CFX	MINO	EM	CLDM	LVFX	GM	ABK	VCM	TEIC	LZD	DAP	RFP	ST	FOM
Susceptible	13	1	46	68	3	73	26	62	41	52	92	93	93	93	88	91	87	63
Resistant	80	92	47	25	90	20	67	31	52	41	1	0	0	0	5	2	6	30
Resistance rate (%)	86.0	98.9	50.5	26.9	96.8	21.5	72.0	33.3	55.9	44.1	1.1	0.0	0.0	0.0	5.4	2.2	6.5	32.3

MPIPC; Oxacillin, PCG; Penicillin G, CEZ; Cefazolin, IPM; Imipenem, CFX; Cefoxitin, MINO; Minocycline, EM; Erythromycin, CLDM; Clindamycin, LVFX; Levofloxacin, GM; Gentamicin, ABK; Arbekacin, VCM; Vancomycin, TEIC; Teicoplanin, LZD; Linezolid, DAP; Daptomycin, RFP; Rifampicin, ST; Sulfamethoxazole-Trimethoprim, FOM; Fosfomycin

susceptible to VCM, TEIC, and LZD.

Correlation analysis with POT types indicated that antimicrobial susceptibility patterns were not fully consistent within the same POT type.

3.8 Summary of the strain discrimination ability of each typing method

Comparison of Simpson's Diversity Index (*D*) across all typing methods revealed that the POT method had the highest value (0.943), followed by IR Biotyper (0.896), MLST (0.877), PFGE (0.862), coagulase genotyping (0.817), and SCC*mec* (0.650).

3.9 Statistical Correlation Analysis

Statistical correlations between the POT typing and other methods, including MLST, SCC*mec*, PFGE, IR Biotyper, and coagulase genotyping, were evaluated using Fisher's exact test. All comparisons showed highly significant correlations for all combinations ($P < 1 \times 10^{-6}$). This statistical validation indicates that the POT method highly reflects the classification outcomes of other major genetic and phenotypic typing methods.

IV. Discussion

Accurate strain identification using high-resolution molecular epidemiological analysis is essential for controlling the transmission of antimicrobial-resistant bacteria. In this

study, the *D* value for the POT method was 0.943, indicating exceptional discriminatory ability within the MRSA population. A *D* value exceeding 0.90 is generally considered desirable for an epidemiological typing. Among the methods evaluated, the POT method was the only approach to surpass this threshold, consistent with previous findings by Ogihara et al. (2018)¹¹⁾. These findings demonstrate that the POT method is the most sensitive approach for identifying the diversity of MRSA isolates in this study. The identification of 58 distinct POT types, including 31 isolates (33.3%) with unique profiles, highlights the genetic diversity of this population. This high level of discrimination suggests that the POT method is a robust tool for distinguishing sporadic cases from outbreak-related strains.

4.1 Correlation with Major Molecular Typing Methods (MLST and SCC*mec*)

The POT method demonstrated a strong statistical correlation with international gold-standard methods, including MLST and SCC*mec* typing ($P < 1 \times 10^{-6}$). Notably, all isolates within identical POT-type groups belonged to the same ST. Furthermore, SCC*mec* type inferred from POT1 values matched multiplex PCR results in 97.8% of cases. These findings indicate that the POT method effectively captures the information provided by these conventional

methods.

SCC*mec* types have important epidemiological implications: types I-III are typically associated with hospital-acquired strains, whereas types IV and V are predominantly found in community-acquired strains¹²⁾. In hospital settings, where rapid results are critical, the POT method provides an effective alternative that can complement or substitute for MLST and SCC*mec* typing. In this study, SCC*mec* types inferred from POT1 values largely agreed with those determined by multiplex PCR. However, these estimations are based on manufacturer-provided empirical reference data and are not definitive. Isolates with POT1 values absent from the reference table (values 76 and 100) were excluded from the analysis, potentially limiting the method's applicability.

4.2 Complementarity with PFGE, IR Biotyper, and Coagulase Genotyping

Significant correlations were observed between POT results and those from PFGE, IR Biotyper, and coagulase genotyping, although some classification discrepancies were noted. These differences reflect the distinct biological targets of each method. For instance, the IR Biotyper captures the chemical architecture of cell wall components. These findings indicate that POT and IR Biotyper capture complementary strain information, as they are based on different biological indicators: gene possession patterns (POT) and cell surface chemical structures (IR Biotyper). Although the POT method demonstrates excellent overall discriminatory power, additional complexity exists within specific genetic regions. For example, POT type 106-77-113 ($n = 3$) included two strains with type II coagulase genotypes and one strain with a type III coagulase genotype. Similarly, POT type 106-183-37 ($n = 19$, ST1) was typed into PFGE types 1, 3, and 4. These findings align with

those of Melles et al.⁴⁾, which demonstrated that although MLST, PFGE, and other typing methods generally yield similar clustering, their discriminatory power varies depending on the targeted genetic regions.

Additionally, the variability in antimicrobial susceptibility patterns within the same POT type suggests that POT profiles may not fully reflect subtle phenotypic changes, such as the acquisition or expression of resistance genes. These methods maintain a complementary relationship, and our findings highlight the significance of multifaceted analysis combining multiple techniques when high-precision characterization is required.

4.3 Concluding Remarks

The POT method is a highly robust and reliable tool for molecular epidemiological analysis of MRSA, providing high discriminatory ability and accurately reflecting the fundamental genetic background of the isolates. These results suggest that POT can effectively complement, or in some contexts serve as a rapid alternative to, international gold-standard methods in clinical settings. Future studies incorporating a broader range of isolates will further clarify its utility in regional epidemiological surveillance and hospital infection control.

V. Conclusion

This study evaluated the utility of the POT method for MRSA epidemiological analysis and its correlation with established typing techniques. We found that the POT method possesses exceptional discriminatory ability ($D = 0.943$) within the studied MRSA population. Notably, POT types exhibited a strong correlation with MLST, the global gold standard, and SCC*mec* typing, which is essential for identifying resistance mechanisms; specifically, SCC*mec* types were accurately estimated, with

a high concordance of 97.8%. The POT method is a rapid, simple, and cost-effective analytical approach that can effectively complement or, in some cases, substitute for MLST and PFGE, which require specialized expertise and considerable time. Its high reliability and practicality make the POT method a valuable tool for hospital infection control and large-scale molecular epidemiological MRSA surveillance.

VI. Ethical Considerations

This study used bacterial isolates previously recovered from clinical specimens. As only cultured strains were analyzed and no personally identifiable patient information was involved, ethical review was not required under institutional guidelines.

VII. Conflicts of Interest

The authors declare no conflicts of interest.

VIII. Acknowledgments

We sincerely thank the staff of the Department of Laboratory Technology at Takagi Hospital, Kohoukai Medical Corporation, for their invaluable support and cooperation throughout this study.

IX. References

- 1) Antimicrobial Resistance Collaborators: Global burden of bacterial antimicrobial resistance in 2019: a systematic analysis. *Lancet* 2022; 399: 629-655.
- 2) Antimicrobial Resistance Collaborators: Global burden of bacterial antimicrobial resistance 1990–2021: a systematic analysis with forecasts to 2050. *Lancet* 2024; 404: 1199-1226.
- 3) Suzuki M, Tawada Y, Kato M, et al.: Development of a rapid strain differentiation method for methicillin-resistant *Staphylococcus aureus* isolated in Japan by detecting phage-derived open-reading frames. *J Appl Microbiol* 2006; 101: 938-947.
- 4) Melles DC, van Leeuwen WB, Snijders SV, et al.: Comparison of multilocus sequence typing (MLST), pulsed-field gel electrophoresis (PFGE), and amplified fragment length polymorphism (AFLP) for genetic typing of *Staphylococcus aureus*. *J Microbiol Methods* 2007; 69: 371-375.
- 5) Enright MC, Day NP, Davies CE, et al.: Multilocus sequence typing for characterization of methicillin-resistant and methicillin-susceptible clones of *Staphylococcus aureus*. *J Clin Microbiol* 2000; 38: 1008-1015.
- 6) McDougal LK, Steward CD, Killgore GE, et al.: Pulsed-field gel electrophoresis typing of oxacillin-resistant *Staphylococcus aureus* isolates from the United States: establishing a national database. *J Clin Microbiol* 2003; 41: 5113-5120.
- 7) Murchan S, Kaufmann ME, Deplano A, et al.: Harmonization of pulsed-field gel electrophoresis protocols for epidemiological typing of strains of methicillin-resistant *Staphylococcus aureus*: a single approach developed by consensus in 10 European laboratories and its application for tracing the spread of related strains. *J Clin Microbiol* 2003; 41: 1574-1585.
- 8) Kondo Y, Ito T, Ma XX, et al.: Combination of multiplex PCRs for staphylococcal cassette chromosome *mec* type assignment: rapid identification system for *mec*, *ccr*, and major differences in junkyard regions. *Antimicrob Agents Chemother* 2007; 51: 264-274.
- 9) Clinical and Laboratory Standards Institute: Performance Standards for Antimicrobial Susceptibility Testing. 34th ed. CLSI supplement M100. Wayne, PA, USA, 2024.
- 10) Hunter PR, Gaston MA: Numerical index of the discriminatory ability of typing systems: an application of Simpson's index of diversity. *J Clin Microbiol* 1988; 26: 2465-2466.
- 11) Ogihara S, Saito R, Sawabe E, et al.: Molecular typing of methicillin-resistant *Staphylococcus aureus*: Comparison of PCR-based open reading frame typing, multilocus sequence typing, and *Staphylococcus* protein A gene typing. *J Infect Chemother* 2018; 24: 312-314.
- 12) Deurenberg RH, Stobberingh EE: The molecular evolution of hospital- and community-associated methicillin-resistant *Staphylococcus aureus*. *Curr Mol Med* 2009; 9: 100-115.

メチシリン耐性黄色ブドウ球菌（MRSA）を対象とした PCR-based ORF Typing（POT）法の信憑性評価

小嶋沙希^{1,2} 石橋玖邦³ 船島由美子^{1,4}
佐藤謙一^{1,4} 若松謙太郎⁵ 永沢善三¹

1 国際医療福祉大学大学院 保健医療学専攻 臨床検査分野

2 医療法人社団高邦会 高木病院 生殖医療センター

3 医療法人社団高邦会 高木病院 検査技術部

4 国際医療福祉大学大学 福岡保健医療学部 医学検査学科

5 独立行政法人 国立病院機構 大牟田病院 臨床研究部

〒831-8501 福岡県大川市榎津 137-1

Tel: 0944-89-2047（永沢研究室）

E-mail: dougen1028@gmail.com

要 旨

目的：本研究では，Methicillin-Resistant *Staphylococcus aureus*（MRSA）の疫学解析における，迅速かつ簡便な PCR-based open reading frame typing（POT）法の有用性を，他の遺伝学的および表現型解析手法と比較することで評価した。

方法：当院で分離された MRSA 93 株を対象とし，POT，multilocus sequence typing（MLST），pulsed-field gel electrophoresis（PFGE），staphylococcal cassette chromosome mec（SCCmec）タイピング，Infrared（IR）Biotyper，コアグラウゼ遺伝子型，抗菌薬感受性試験の計 7 手法で解析した。各手法の菌株識別能は Simpson's Diversity Index（D）を用いて評価し，手法間の相関を統計学的に解析した。

結果：POT 法は高い識別能（D = 0.943）を示した。また，POT 型は MLST および SCCmec 型と高度に有意な相関を示した（ $P < 1 \times 10^{-6}$ ）。さらに，91 株（97.8%）において，POT1 値から SCCmec 型を正確に推定できた。

結論：POT 法は高精度の識別能を有し，国際標準法である MLST の結果を良好に反映する。迅速性と実用性に優れ，院内感染対策における疫学解析ツールとして極めて有用である。

Key words : MRSA, POT 法, MLST 法, 分子疫学, Simpson's Index

第7回染色体外部精度管理の実施報告

鈴木翔太¹ 佐藤悦子² 小栗 聡³ 佐藤かおり³ 白江里佳⁴
重藤翔平⁵ 瀧口正隆⁶ 藤澤真一⁷ 大星 航⁸ 園山政行⁹

Key words : 染色体外部精度管理, G 分染法, FISH 法

【はじめに】

遺伝子染色体関連検査の精度保証について、2017 年の「医療法等の一部を改正する法律（検体検査関係）（平成 29 年法律第 57 号 平成 29 年 6 月 14 日公布）¹⁾」で、その重要性が指摘された。日本染色体遺伝子検査学会では、2019 年から G 分染法の染色体外部精度管理を実施し^{2), 3), 4), 5)}、2023 年からは FISH 法を追加した^{6), 7)}。今回、2025 年に実施した 27 施設の結果と評価について報告する。

【方法】

2025 年 6 月 10 日に会員へのメール配信と学会ホームページで染色体外部精度管理の実施を通知した。なお、受検資格は会員施設に限定せず非会員も可能とした。

受付期間は 7 月 1 日～7 月 22 日とし、先天性と

造血器腫瘍の G 分染法および FISH 法について、配付した画像によるフォトサーベイとした。また、提供した資料は施設内で承諾を得た上で出題した。解答期間は 8 月 26 日～9 月 9 日の 2 週間として、G 分染法ではカリオグラムの作製と核型および設問について解答を求めた。また、評価対象外としてコメント記載の「有・無」および記事を求めた。FISH 法では、プローブマップの模式図と検出したシグナルを掲示し、設問に対する解答を求めた。なお、配付した資料は汎用インクジェットプリンタ TS8330（Canon Inc.）及びキャノン写真用紙光沢ゴールド 2L 版 GL-1012L50（Canon Inc.）にて作製した。

G 分染法での「解答の注意事項」として、1) 核板で構造異常染色体の短腕部に矢印（→）を付ける、2) 核板で染色体の剥がれ防止の為にセロテープで貼る、3) 剥がれ落ちた場合の検証のため、核板のコピーを添付する、4) ISCN で規定されている記号は明瞭、正確に記載することを求めた。審査方法に 1)～4) の遵守も評価対象になることを記載した。

先天性 G 分染法では、症例の解説を「10 代で精神運動発達遅滞・てんかんの原因検索目的で依頼された。」として、図 1 のカリオグラム作製用画像と図 2 と図 3 の参照用画像を各 1 枚配付した。解答用紙にカリオグラムの作製と 400 バンドレベルでの核型、報告する場合のコメントの有無と記事について解答を求めた。

先天性 FISH 法では、図 4 のプローブを使用した FISH 法についての設問を 2 問出題した。

問題 1 は「G 分染法で正常核型（46,XX）症

1 株式会社OVUS
2 聖マリア病院がんセンター
3 北海道大学病院
4 聖マリア病院臨床検査室
5 信州大学医学部附属病院
6 株式会社エスアールエル
7 公益財団法人日本適合性認定協会
8 アンジェス株式会社
9 株式会社ピー・エム・エル総合研究所第四検査部染色体検査課
〒464-0858 愛知県名古屋市中千種区千種 2-22-8
名古屋医工連携インキュベータ 415
Tel : 052-784-7500
Fax : 052-784-7555
E-mail : s.suzuki@ovus.co.jp
受付 : 2026 年 3 月 31 日



図1 先天性 G 分染法のカリオグラム作製用画像

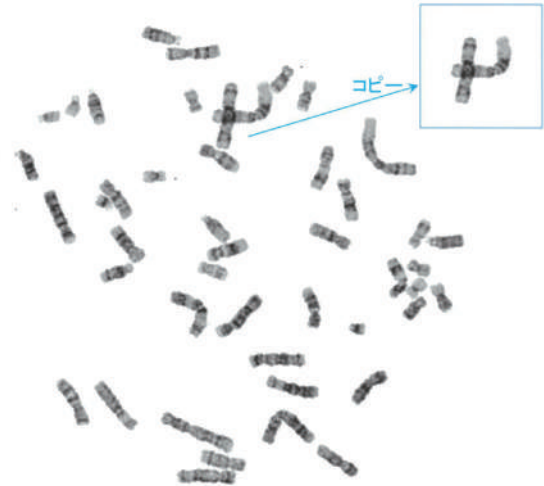


図2 先天性 G 分染法の参照用画像①

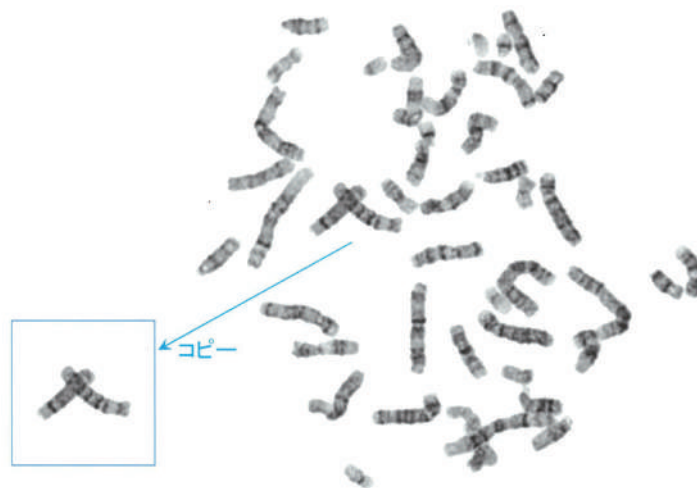
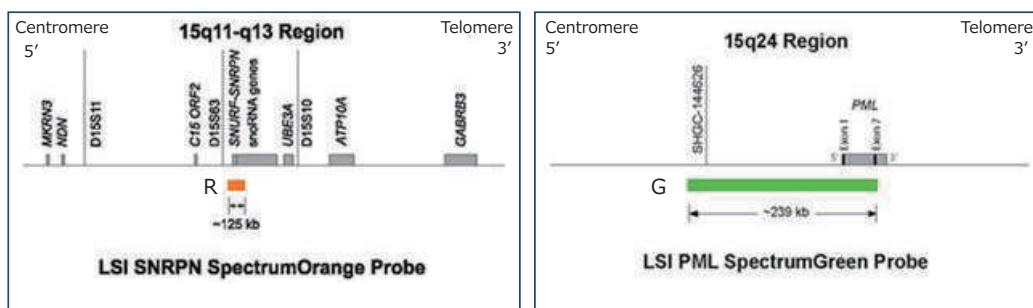


図3 先天性 G 分染法の参照用画像②



ブルー (B) : CEP15 (D15Z1)
 オレンジ(R) : SNRPN (15q11.2)
 グリーン(G) : PML (15q24)

図4 先天性 FISH 法のプローブ図

ブルーは 15p11.2 (D15Z1) 領域, オレンジとグリーンはそれぞれ図中の R, G の領域を示す。

例について FISH 法を実施した。すべての細胞で 2B1R2G のシグナルパターンが認められた場合、考えられる疾患をすべて選んでください。」とし、① Angelman 症候群、② Beckwith-Wiedemann 症候群、③ DiGeorge 症候群、④ Prader-Willi 症候群、⑤ Smith-Magenis 症候群、から解答を求めた。問題 2 は「未培養の羊水細胞において、すべての細胞で図 5 の結果であった。G 分染法で最も考えられる核型を 2 つ選んでください。」とし、① 45,XX,der(15;21)(q10;q10), ② 46,XX,del(15)(q11q13), ③ 47,XX,+15,del(15)(q22), ④ 47,XX,+mar, ⑤ 45,XX,der(15;15)(q10;q10),

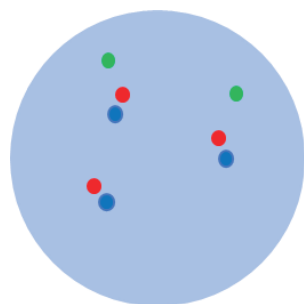


図 5 先天性 FISH 法 設問 2 のシグナル図

から回答を求めた。

造血器腫瘍 G 分染法では、症例の解説を「55 歳、白血球減少をきっかけに受診し造血器腫瘍の疑いで依頼された。」として、図 6 のカリオグラム作製用画像と図 7 の参照用画像を配付した。解答用紙に設問として 1) カリオグラムの作製と 400 バンドレベルでの核型、2) 核型でみられる遺伝子異常の WHO 分類第 5 版における記載、3) 核型から疑われる病型について WHO 分類第 5 版に準じた記載、4) 報告する場合のコメントの有無と記事について解答を求めた。

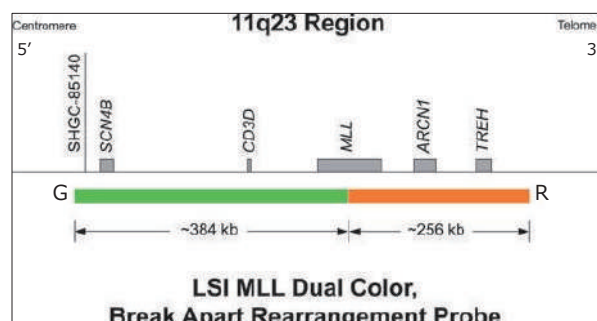
造血器腫瘍 FISH 法では、図 8 のプローブを使用



図 6 造血器腫瘍 G 分染法のカリオグラム作製用画像



図 7 造血器腫瘍 G 分染法の参照画像



Vysis LSI MLL Dual Color, Break Apart Rearrangement Probe

グリーン (G) : MLL Centromere側
オレンジ (R) : MLL Telomere側
イエロー (Y) : GとRの近接

図 8 造血器腫瘍 FISH 法のプローブ図

した例について2問出題した。問題1は「KMT2A再構成の可能性が考えられるシグナルパターンをすべて選んでください。」とし①1G1R1Y, ②2Y, ③1R1Y, ④1G1Y, から解答を求めた。

問題2は「図9A～Dに示すシグナル像と判定の組み合わせとして正しいものをすべて選んでください。」とし, ①A－再構成なし, ②B－再構成なし, ③C－再構成あり, ④D－再構成あり, から解答を求めた。

以上の出題について審査基準は, 次の1～4でこなった。

1. 核型は委員会で合意した核型および各施設の解答を総合して決定する。
2. 核型の切断点は, ± 2 バンド以内を許容範囲とする。
3. 「解答の注意事項」1)～4)の遵守も評価対象とする。
4. 評価結果は「評価A:良好, B:一部再考を促す, C:全面的な再考を促す」の3段階とする。

受検施設には1. 染色体外部精度管理評価報告書, 2. 染色体外部精度管理受検証明書を2025年12月末に発行した。

【結果および解説】

受検施設は合計26施設(27)(カッコ内は前回2024年の施設数)で, その内訳は大学病院9施設(10), 検査会社9施設(9), 一般病院8施設(8)であった。検査会社の1施設において, 基幹施設の地域ラボ3施設から受検があった。なお, 一般病院のうち1施設は非会員の施設であった。受検項目の内訳は, 先天性のG分染法が15施設(16), FISH法が12施設(12), 造血器腫瘍のG分染法が15施設(15), FISH法が13施設(14)であった。図10にこれまでの受検施設の推移を示す。

I. 先天性G分染法の解答結果

図1に示した先天性のカリオグラムを図11, t(X;15)(p10;q10)の部分核型を図12に示す。解答した15施設において, 染色体の配置に誤りはなかった。核型の解答を表1に示す。

(A)が6施設(40%)で最多の解答であり, (B)の3施設(20%)と(C)の1施設(7%)は2バンド以内の乖離で許容範囲の解答であった。

(D)は15番染色体のみの指摘で, (E)(F)(G)(H)は核型の記載法に誤りがあり, これらの5施設は不適確とした。(A)のうち1施設と(H)の1施設は,

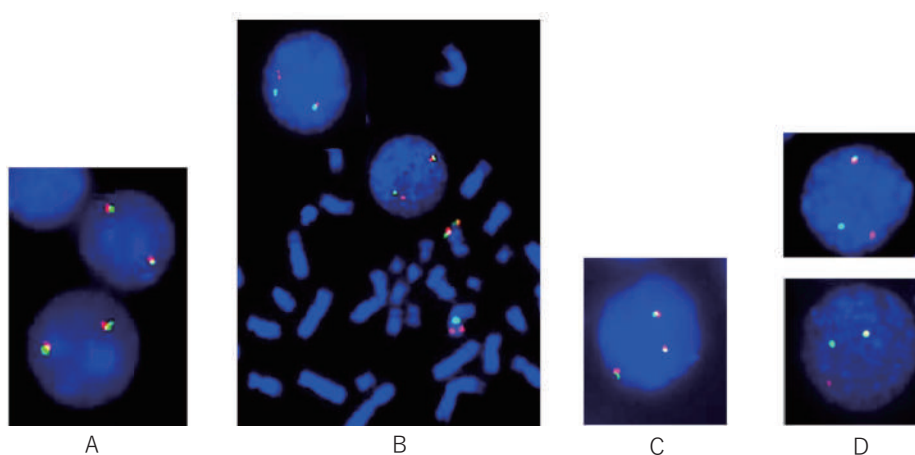


図9 造血器腫瘍 FISH 法のシグナル画像

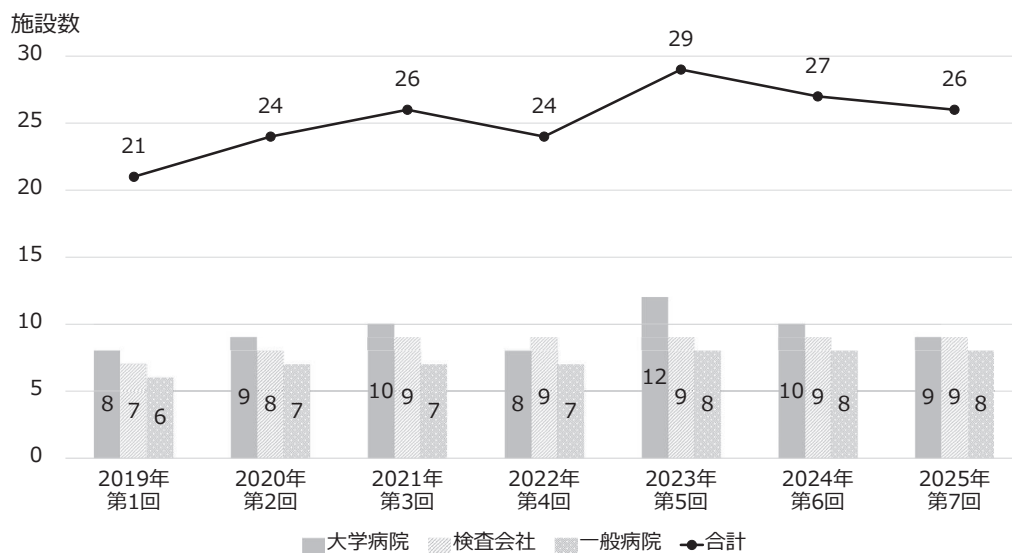


図 10 受検施設の推移



図 11 先天性 G 分染法のカリオグラム

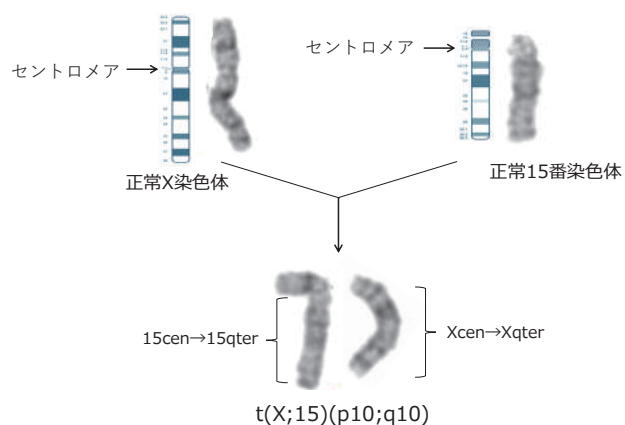


図 12 t(X;15)(p10;q10) の部分核型

表 1 先天性 G 分染法の核型の解答結果

核型	施設数
(A) 46,X,t(X;15)(p10;q10)	6
(B) 46,X,t(X;15)(q13;q11.2)	3
(C) 46,X,t(X;15)(q11;q11.2)	1
(D) 46,XX,add(15)(q24)	1
(E) 46,X,t(X;15)(q10;q10)	1
(F) 46,XX,t(X;15)(q10;q10)	1
(G) 46,XX,t(X;15)(p11.2;p11.2)	1
(H) 46,X,t(15;X)(q11.2;q21)	1
合計	15

審査方法に記載した「カリオグラムのコピー」がないため「報告時チェック体制に不備がある」と判断した。

以上の結果から、9施設(60%)は「評価A:良好」、(A)のうちカリオグラムのコピーがない1施設は「評価B:一部再考を促す」、(D)(E)(F)(G)(H)の5施設は「評価C:全面的な再考を促す」とした。

評価対象外として調査を行った核型を報告する場合のコメント記載については、コメント「あり」が13施設(87%)、「なし」が2施設(13%)であった。過去の推移を図13に示すが(4回目は設問せず)、一昨年と昨年と同じ87%の施設がコメントを記載していた。共通する記事は、1) X染色体と15番染色体の(均衡型)相互転座(または全腕転座)を認めた、2) 両親の染色体検査を推奨する、が多かった。

II. 先天性 FISH 法の解答結果

図4の15番染色体プローブを用いたFISH法について、問題1の考えられる疾患の解答は、すべての施設が① Angelman 症候群と④ Prader-Willi 症候群の解答であった。

問題2の図5の結果から最も考えられる核型の解答は、11施設が③ 47,XX,+15,del(15)(q22)と④ 47,XX,+marの解答であった。1施設は③のみの解答であり、2つ選択を指示した設問で解答が1つの

みであったため、不適格とした。

以上より11施設は「評価A:良好」とし、問題2が不適格であった1施設は「評価B:一部再考を促す」とした。

III. 造血器腫瘍 G 分染法の解答結果

1. カリオグラムと核型

図6に示した造血器腫瘍のカリオグラムを図14に示す。6q27と11q23の相互転座 46,XY,t(6;11)(q27;q23)の症例であった。受検した15施設のうち、11施設は染色体の配置に誤りはなかったが、2施設で3番染色体の上下が逆転、1施設で20番染色体の上下が逆転、1施設で14番染色体と15番染色体の誤配置があった。そのほか、1施設で核板のコピーが添付されていなかった。核型の解答を表2に示す。

(A)が13施設(86.7%)の最多で一致していた。(B)は300~400バンドレベルの解答の指示に対して550バンドでの記載、(C)は14番染色体と18番染色体の相互転座と異なる指摘であり、どちらも不適格とした。

2. 核型から推定される遺伝子異常についての記載 (表3)

14施設は *KMT2A* ::*AFDN* で一致したが、1施設は *IGH* ::*BCL2* の解答で乖離しており、不適格とした。

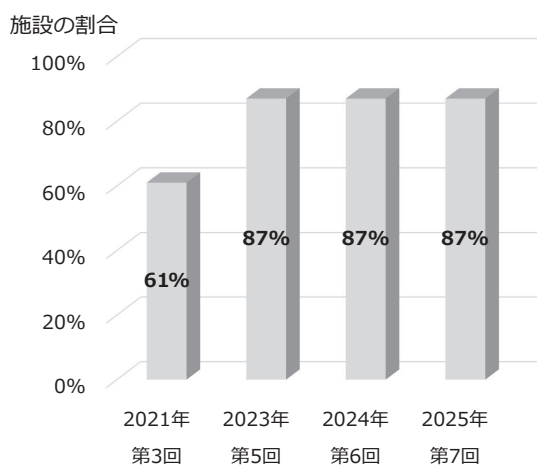


図13 先天性の報告時コメント「あり」の割合推移

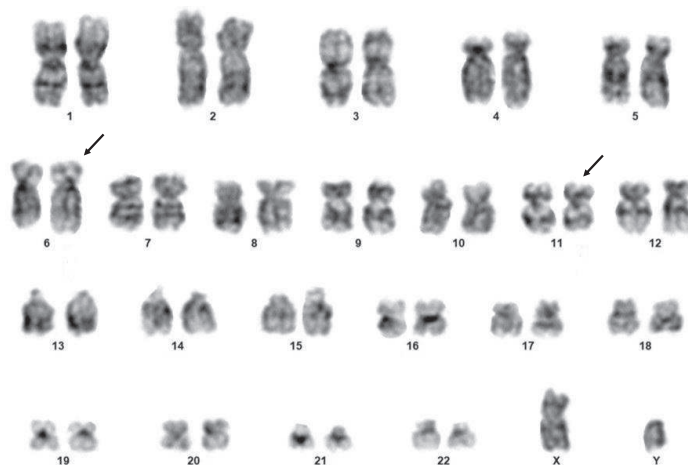


図14 造血器腫瘍のカリオグラム

3. 核型から疑われる病型の WHO 分類第 5 版に準じた記載 (表 4)

14 施設は「Acute myeloid leukaemia with *KMT2A* rearrangement」の解答で一致したが、1 施設は「濾胞性リンパ腫」の解答で乖離しており、不適確とした。

以上の結果から、造血器腫瘍 G 分染法の総合評価を次のようにした。

- 1) 11 施設 (73%) は「評価 A : 良好」。
- 2) 核板作製で誤配置があった 2 施設 (13%) は「評価 B : 一部再考を促す」。
- 3) 核板作製で誤配置かつ核型記載でバンドレベ

ルが異なった 1 施設 (6.7%) は「評価 C : 全面的な再考を促す」。

- 4) 核板のコピーがなく、核板での配置、核型記載、遺伝子異常、病型記載に誤りがあった 1 施設は「評価 C : 全面的な再考を促す」とした。

評価対象外として調査したコメント記載については、11 施設 (73%) が「あり」の回答で、記載内容は関連する遺伝子について、FISH 法、遺伝子検査 (PCR) の追加検査の提案などであった (図 15)。図 16 にコメント記載ありの施設数の推移を示す。2020 年より徐々に増加していたが、今回は前年度より少なく 73% の施設であった。

表 2 造血器腫瘍 G 分染法の核型の解答結果

核型	施設数
(A) 46,XY,t(6;11)(q27;q23)	13
(B) 46,XY,t(6;11)(q27;q23.3)	1
(C) 46,XY,t(14;18)(q32;q21)	1
合計	15

表 3. 遺伝子異常について WHO 分類第 5 版に準じた記載

核型	施設数
<i>KMT2A::AFDN</i>	14
<i>IGH::BCL2</i>	1
合計	15

表 4 病型の WHO 分類第 5 版に準じた記載

病型	施設数
Acute myeloid leukaemia with <i>KMT2A</i> rearrangement	14
濾胞性リンパ腫	1
合計	15

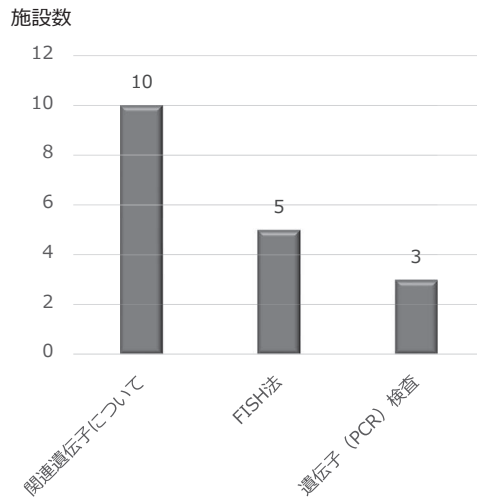


図 15 造血器腫瘍の報告時コメント「あり」11 施設のキーワード

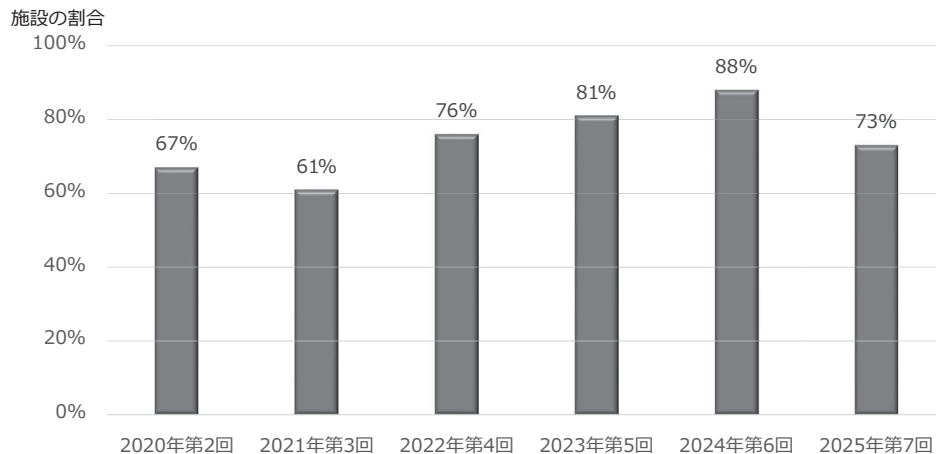


図 16 造血器腫瘍の報告時コメント「あり」の割合推移

IV. 造血器腫瘍 FISH 法の解答結果

図 8 の 11 番染色体 *KMT2A* (*MLL*) 遺伝子プローブを用いた FISH 法について、問題 1 の *KMT2A* 再構成の可能性が考えられるシグナルパターンの解答は、① 1G1R1Y、③ 1R1Y、④ 1G1Y の解答が 10 施設 (77%) で一致した。そのほか、①、③の解答、①、④の解答、①のみの解答がそれぞれ 1 施設であった。図 8 のプローブは、切断がない場合は黄色 (Y) のシグナルを示し、*KMT2A* 遺伝子が切断されている場合は緑 (G) や橙 (R) のシグナルが見られ、

再構成の可能性が示唆される。よって、緑または橙が見られる①③④のシグナルパターンすべてが正解で、すべて選択できていない 3 施設は不適格とした。

問題 2 の図 9 A ~ D に示すシグナル像と判定の組み合わせとして正しいものの解答は、11 施設 (85%) が①、④の解答で一致し、2 施設 (15%) は①、②、④の解答であった。問題 1 と同様に *KMT2A* 遺伝子の再構成を問う問題で、緑や橙のシグナルが見られる場合は再構成あり、黄色シグナルのみの場合は再構成なしの判定となる。画像 A、C は黄色シ

グナルのみで再構成なし、画像 B、D はどちらも緑と橙のシグナルが見られ、再構成ありの判定となる。画像 B では同腕内での再構成であるため、典型的な分離パターンに比して緑と橙のシグナルは近接しているが、Metaphase 像からもシグナルの分離が確認できる。よって、正しい組み合わせは①と④となる。それ以外の解答①、②、④の 2 施設は不適格とした。また、1 施設は解答用紙に施設名の記載がなかった。

以上より、造血器腫瘍 FISH 法の総合評価を以下とした。

- 1) 8 施設 (61.5%) は「評価 A：良好」。
- 2) 3 施設 (25.0%) は設問 1 または 2 の解答が不適確であり「評価 B：一部再考を促す」。
- 3) 1 施設 (6.7%) は施設名の記載がなかったため「評価 B：一部再考を促す」。
- 4) 1 施設 (6.7%) は設問 1、2 共に不適確であり「評価 C：全面的な再考を促す」。

【まとめ】

前年度より「解答の注意事項」の遵守を評価の対象としており、今回も同様の評価基準で審査した。核型でバンドレベルが異なった記載、核板でコピーの添付がない施設、解答用紙に施設名の記載のない施設が今回も散見された。「解答の注意事項」は業務における検査依頼書に記載された要求事項に相当し、設問に対して正しい解答に注力するだけでなく、検査前プロセスから報告書発行までの全ての検査プロセスの精度を確保することが重要であると考ええる。

評価対象外で調査した検査コメントの記載については、外部精度管理調査の開始当初から昨年度まで年々増加しており、先天性では昨年度と同数であったが、造血器腫瘍では昨年度より少ない結果であった。

先天性 G 分染法において、カリオグラムの作製と構造異常の指摘は正しいものの、核型記載に誤りがあった施設が約 30% と多い結果であった。今回の症例は、性染色体と常染色体の全腕転座であり、性染色体の構造異常や全腕転座の切断点の記載法に誤りが見られた。本例の核型記載の注意点を以下に示す。

- 1) 性染色体に構造異常がある場合、正常の性染色体構成のみを記載する。
- 2) 構造異常に性染色体が関与する場合、性染色体、常染色体の順で記載する。
- 3) セントロメア領域の切断点は p10 または q10 と記載する。
- 4) 短腕 + 長腕となる全腕転座染色体は (p10;q10) と記載する。

核型記載法は、ISCN (An International System for Human Cytogenomic Nomenclature)⁸⁾ にて明確な記載ルールが定められており、これに準拠して記載することが国際基準として定められている。染色体検査を行う上では、ISCN の最新版をいつでも閲覧できる環境を整え、日常的に ISCN の記載法を確認して結果報告する習慣をつけることが必要であると考ええる。

本事業が国内の染色体検査を実施する施設における精度の向上および施設間差の是正に貢献することを期待したい。

【参考文献】

- 1) 厚生労働省：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。 <https://www.mhlw.go.jp/content/10800000/000911173.pdf> (2026 年 3 月 21 日アクセス)
- 2) 園山政行, 藤澤真一, 佐藤悦子ほか：第 1 回染色体外部精度管理の実施報告, 日本染色体遺伝子検査学会雑誌, 38(1): 51-56, 2020.
- 3) 園山政行, 藤澤真一, 佐藤悦子ほか：第 2 回染色体外部精度管理の実施報告, 日本染色体遺伝子検査学会雑誌, 39(1): 56-66, 2021.
- 4) 園山政行, 藤澤真一, 佐藤悦子ほか：第 3 回染色体外部精度管理の実施報告, 日本染色体遺伝子検査学会雑誌, 40(1): 70-82, 2022.
- 5) 園山政行, 藤澤真一, 佐藤悦子ほか：第 4 回染色体外部精度管理の実施報告, 日本染色体遺伝子検査学会雑誌, 41(1): 37-44, 2023.
- 6) 園山政行, 藤澤真一, 佐藤悦子ほか：第 5 回染色体外部精度管理の実施報告, 日本染色体遺伝子検査学会雑誌, 42(1): 22-31, 2024.
- 7) 園山政行, 藤澤真一, 佐藤悦子ほか：第 6 回染色体外部精度管理の実施報告, 日本染色体遺伝子検査学会雑誌, 43(1): 66-75, 2025.
- 8) Ros J. Hastings, Sarah Moore, Nicole Chia(eds): ISCN 2024: An International System for Human Cytogenomic Nomenclature. Basel: Karger Publishers, 2024.

北海道医療大学

医療技術学部 臨床検査学科

大学概要

北海道医療大学は、保健・医療・福祉の専門職養成を目的として1974年に開学した総合大学であり、北海道石狩郡当別町および札幌市北区あいの里にキャンパスを構えています。「知育・徳育・体育 三位一体による医療人としての全人格の完成」を建学の理念とし、高度な知識・技能と幅広い教養を兼ね備えた、人間性豊かな専門職業人の育成を使命としています。また、「生命の尊重と個人の尊厳」「保健と医療と福祉の連携・統合」「人間性豊かな専門職業人を育成」「社会に貢献する」を教育理念に掲げ、発展を続けています。

現在、本学は開設順に薬学部、歯学部、看護福祉学部（看護学科、臨床福祉学科）、心理科学部、リハビリテーション科学部（理学療法学科、作業療法学科、言語聴覚学科）、医療技術学部（臨床検査学科）、臨床データサイエンス学環の6学部9学科1学環を擁しています。学部・大学院を通じて多様な専門職教育を展開し、総学生数は3,600名を超え、北海道最大規模の医療系総合大学となっています。本学では、薬剤師、歯科医師、看護師、社会福祉士、臨床心理士、理学療法士、作業療法士、言語聴覚士、臨床検査技師の多職種の医療専門職を養成しています。「新医療人育成の北の拠点」として、地域医療に貢献する専門職業人の育成を社会的使命としています。

本学の教育には大きく3つの特徴があります。1つ目は、多職種連携教育の充実です。学部横断型のカリキュラムにより、異なる専門職を志す学生が共に学び、症例検討やグループワークを通してチーム医療の実践力を養います。早期体験実習や臨床実習を通じ、専門性に加えて協働力を重視した教育を展開しています。2つ目は、地域医療への強いコミッ

トメントです。北海道という広大な地域特性を背景に、地域包括ケアや在宅医療、高齢者医療などの課題に対応できる人材育成を重視しています。自治体、医療機関、福祉施設との連携により、地域に根ざした実践的教育・研究を推進しています。3つ目は、附属医療機関および関連施設との密接な連携です。札幌市あいの里キャンパスに併設する附属病院・附属歯科診療所をはじめとする関連医療機関において、体系的な臨床実習を実施しています。教育・研究・臨床が一体となった環境のもと、実践力と高い倫理観を備えた医療専門職を育成しています。また、国際交流にも力を入れており、アジア、ヨーロッパ、北米を中心に19の国や地域における30の大学や研究・医療機関と提携し、学術研究の国際化に対応できるよう、教育および学術面における国際交流を推進し、海外研修も実施しています。

医療技術学部 臨床検査学科

本学部は、北海道・東北以北で初となる4年制私立大学の臨床検査技師養成課程として、2019年に開設（定員60名）されました。開設8年目となる2026年4月現在では、約260名の学生が在籍し、これまでに230名を超える卒業生を輩出しています。国家試験合格率は95.6～100%と、全国的にも高水準を維持しています。専任教員は計17名（医師3名〔うち1名は臨床検査専門医〕、歯科医師1名、臨床検査技師11名、全学教育担当教員2名〔化学と英語〕）で構成されています。臨床検査技師資格を有する教員は全員が博士号を取得しており、8名は10年以上の臨床実務経験と専門認定資格を有しています。実践力を重視した講義・実習を展開するとともに、医療分野におけるAI活用を見据え、医療データサイエンス関連科目も導入しています。

染色体・遺伝子関連検査の教育としては、2年次に「遺伝子検査学」および「遺伝子検査学実習」を必修科目として開講し、核酸抽出、PCR、qPCR、Gバンド解析などを実施しています。卒業研究では、微生物や腫瘍細胞を対象とした遺伝子解析にも取り組んでいます。

大学院 医療技術科学研究科

本研究科は、臨床検査学および関連分野における高度専門職・研究者の育成を目的として2023年に開設され、修士課程および博士課程を設置しています。学部卒業生に加え、社会人大学院生も受け入れ、臨床現場の課題解決や新たな検査技術の創出を担う人材の養成を目指しています。教育・研究領域は、生理学的分析、病態情報学、血液学、免疫・細胞生物学、感染生物学、遺伝子検査および分子・細胞病理学など多岐にわたり、基礎から応用までを体系的に学修できる体制を整えています。大学院生は、研究計画の立案から成果発信までを主体的に行い、科学的思考力、課題解決能力、研究倫理観を涵養します。また、臨床検査分野で進展するDX（デジタル

トランスフォーメーション）に対応するため、ビッグデータ解析やAI活用を含む数理・データサイエンス教育にも注力しています。附属医療機関や外部研究機関との連携を通じて、実臨床に根ざした研究を推進し、医療の質向上に貢献できる高度専門人材の育成を目指しています。

日本染色体遺伝子検査学会会員の皆様のご施設におかれましては、本学学生の臨地実習をご指導いただいている施設も多く、日頃より多大なるご支援を賜り、心より御礼申し上げます。今後の臨床検査を担う優秀な人材をより多く輩出できるよう、教職員一同、尽力してまいります。引き続きご指導・ご鞭撻を賜りますようお願い申し上げます。また、大学院での研究活動にご関心がございましたら、ぜひご相談いただけますと幸いです。皆様との連携を通じ、学術発展に貢献できればと存じます。

第44回日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会
事務局 高橋 祐輔

第 43 回日本染色体遺伝子検査学会総会を終えて

大会長御礼挨拶

本学術集会はすでに第 43 回を迎えました。その間の染色体遺伝子検査の飛躍的な発展を支えながら、会員の知識・技術の向上を目指して活動を続けられ、標準化をはじめ臨床応用の展開を進めてこられました。令和 7 年に国際医療福祉大学が担当した学術集会では、急速な発展を遂げている細胞外小胞と遺伝子調節機構としてのマイクロ RNA に関する特別講演・シンポジウムを企画いたしました。ゲノム機能の制御メカニズムとしての新たな学びにお役に立てたら幸いです。年も押し詰まった時期ではありましたが、多くの皆様のご参加や共催を賜り、無事開催することができました。

大会テーマ「染色体遺伝子検査が支える精密医療の未来」の趣旨に基づきプログラムを構成しました。特別講演では、落谷孝広先生に細胞外小胞の基礎から臨床にわたる広範な研究をご紹介いただき、これからの精密医療には欠かせない分野であること、特に細胞外小胞による診断法の確立の現状、がんスクリーニング検査への応用について解説いただきました。教育講演では、石毛崇之先生に次世代シーケンサーを使った遺伝学的検査の実際と得られたデータの解釈方法、また希少な症例の解析経験からの課題を解説していただきました。シンポジウムでは細胞外小胞をバイオマーカーとして臨床応用を目指した計測技術（佐藤良樹先生）、がんバイオマーカーとしての開発（中山早苗先生）、世界における細胞外小胞研究の現状および特に新規技術を用いた細胞外小胞サンプリングなど（横井暁先生）を解説いただきました。6 題の一般演題では、腫瘍疾患の染色体異常、AI 支援による染色体解析、早期診断が求められる遺伝学的検査開発、造血器腫瘍遺伝子パネル、HIV 薬剤耐性遺伝子検査の構築、細菌の疫学解析に必要な遺伝学的検査、などいずれもこれからの精密医療に欠かせない貴重な発表でした。ランチョンセミナーではオンコパネルシステム検査の品質向上の取り組みについて解説をいただきました。

急速な進歩を遂げている染色体遺伝子検査学の分野も、DNA → RNA → タンパク質というセントラルドグマに加えて、エピジェノム機構の関与も含める大きなサイエンスに変貌しつつあります。細胞外小胞やその重要な cargo であるマイクロ RNA にも視野を拡大して講演をいただき、自由なディスカッション含めて活発な会となりましたことにスタッフと共に深く感謝申し上げます。開催の地、福岡は魅力に溢れる都市でイベントが多い都市です。ご不便をおかけし行き届かない面も多々あったことをお詫び申し上げます。第 44 回学術集会（大会長、吉田繁先生）でまたお会いできることを楽しみにしております。

日本染色体遺伝子検査学会と会員の皆様の益々のご発展を祈念しお礼の言葉とさせていただきます。

第 43 回日本染色体遺伝子検査学会学術集会

大会長 梅村 創

国際医療福祉大学大学院 教授
高邦会高木病院 臨床検査部長

2026 年度 第 43 回日本染色体遺伝子検査学会総会議事録

日 時：2025 年 12 月 6 日（土）9：00～9：40

会 場：福岡国際医療福祉大学本館 ももち国際ホール

議 長：佐藤 謙一（国際医療福祉大学）

議事録：牛島 美保（国際医療福祉大学）

議事録署名人：西之園 栞（国際医療福祉大学）

議 事

議案 1. 2025 年度事業報告（案）

議案 2. 2025 年度決算（案）及び会計監査報告

議案 3. 2026 年度事業計画（案）

議案 4. 2026 年度予算（案）

報 告

1. 会則の変更

2. 委員会の統合

3. 委員会の新設

4. 学会雑誌の電子化（印刷物廃止）

5. 第 44 回総会・学術集会の開催

議案 1

2025 年度事業報告（案）

1. 第 42 回日本染色体遺伝子検査学会学術集会の開催

2024 年 12 月 14 日（土）、15 日（日）の 2 日間、西原広史大会長（慶應義塾大学医学部腫瘍センターゲノム医療ユニット教授）のもと慶應義塾大学信濃町キャンパス東校舎講堂及び新教育研究棟 2 階講堂で開催した。参加者は 1 日目の学術集会が 139 名、2 日目の遺伝子関連業務実演が 30 名であった。演題は一般演題 6 題、教育講演 1 題、特別講演 1 題、シンポジウム 1 題、第 6 回染色体外部精度管理報告 1 題、学会企画 1 題と多くの方にご参加いただき実りある集会となった。

2. 第 42 回日本染色体遺伝子検査学会総会の開催

第 42 回定例総会を 2024 年 12 月 14 日（土）9 時より慶應義塾大学信濃町キャンパス東校舎講で開催し、2024 年度事業及び決算報告、2025 年度事業計画及び予算、その他議題の各案が承認された。

3. 第 17 回認定臨床染色体遺伝子検査師試験について

2024 年 11 月 24 日（日）に筆記試験及び実技試験を幕張メッセ国際会議場（千葉）で行った。受験者 21 名（染色体分野 1 名、遺伝子分野 20 名）のうち 10 名（染色体分野 0 名、遺伝子分野 10 名）が合格した。また、

更新時期を迎えた 23 名（染色体 4 名，遺伝子 19 名）のすべてが更新を完了した。

4. 日本染色体遺伝子検査学会雑誌の発行

第 42 巻 2 号を 2024 年 11 月に 380 部，第 43 巻 1 号を 2025 年 6 月に 350 部発行し，会員，寄稿者，広告掲載会社のほか，国立国会図書館，医学中央雑誌，メディカルオンライン，独立行政法人科学技術振興機構（JST）知識基盤情報部に送付した。

5. 会員の動向

本学会の会員数は，2025 年 9 月 30 日現在で正会員 300 名（一般会員 296 名，学生会員 4 名），名誉会員 5 名（上野一郎先生，奥山虎之先生，曾根美智子先生，濱田嘉徳先生，森山幹夫先生），顧問 1 名（松野一彦先生），賛助会員 3 社である。この間，新規会員 20 名を迎え，20 名が退会した。

6. 学術活動

1) 支部活動

関東甲信支部「染色体遺伝子検査基礎技術セミナー」

①第 43 回（2024 年 11 月 16 日）：「トピックス 造血器腫瘍ゲノム医療，ゲノム編集」

オンライン形式開催，参加登録者数 184 名，アーカイブ配信視聴 74 名

②第 44 回（2025 年 2 月 15 日）：「基礎から学ぶ染色体・遺伝子・検査技術 II」

オンライン形式開催，参加登録者数 220 名，アーカイブ配信視聴 105 名

③第 45 回（2025 年 8 月 23 日）：「国内初の造血器腫瘍遺伝子パネル検査の実装」

オンライン形式開催，参加登録者数 218 名，アーカイブ配信視聴 85 名

2) フォトサーベイ

2025 年度はフォトサーベイを実施できなかった。

3) 第 7 回染色体外部精度管理事業

医療法の改正により求められている精度管理として，染色体外部精度管理を昨年度に引き続き第 7 回として実施した。G 分染（先天性染色体検査及び造血器腫瘍染色体検査）及び FISH 検査（先天性染色体検査及び造血器腫瘍染色体検査）の計 4 項目について，受検料 1 項目 5,000 円で実施した。会員宛のメール配信および学会ホームページにて公示し，26 施設から受検申込みがあった。受検項目は先天性（G 分染）15 施設，造血器腫瘍（G 分染）15 施設，先天性（FISH 法）12 施設，造血器腫瘍（FISH 法）13 施設であった。なお，受検施設には「外部精度管理報告書」および「外部精度管理受審証明書」を発行する予定である。

7. 遺伝子検査関連団体との連携

日本臨床衛生検査技師会との連携事業として下記の研修会を実施した。

- ・認定試験取得者を対象とした「認定臨床染色体遺伝子検査師」スキルアップ研修会を実施した。2024 年 10 月 1 日（火）～10 月 31 日（木）にオンライン形式で開催し，参加者は 71 名であった。
- ・認定試験の試験対策をかねた「認定臨床染色体遺伝子検査師」育成研修会を実施した。2025 年 9 月 1 日（月）～9 月 30 日（火）にオンライン形式で開催し，参加者は 70 名であった。

8. 「染色体遺伝子検査の品質保証のための指針」改訂について

診療報酬改定，ゲノム医療等の進捗状況など，次回改訂に向けて情報収集を行った。

2025 年度一般会計決算（案）

自 2024 年 10 月 1 日

至 2025 年 9 月 30 日

《収入の部》

（単位は円）

項 目	内 訳	予算額	決算額	備 考
会費等収入	会 費	1,400,000	1,153,000	一般 230 名 学生 3 名
	賛助会費	50,000	50,000	3 社
	入会金	30,000	17,000	17 名
資産収入	文献検索	10,000	6,397	医中誌, メディカルオンライン
	雑誌広告料	0	0	
	転載許諾料	0	0	
	利息等	100	7,428	
外部精度管理事業受検料		280,000	275,000	計 26 施設, 延べ 55 項目
学会返還金	第 42 回大会	0	21,019	
収入小計		1,770,100	1,529,844	(A)
前年度繰越金		5,711,970	5,711,970	前年度繰越金
収入合計		7,482,070	7,241,814	(B)

《支出の部》

（単位は円）

項 目	内 訳	予算額	決算額	備 考
学会誌	印刷費	700,000	653,675	第 42 巻 2 号, 第 43 巻 1 号
	送料	200,000	205,469	
事業費		650,000	662,255	事務局業務委託, HP 委託管理
通信費		90,000	67,564	振込手数料等, 決済手数料
会議費		10,000	0	
消耗品費		10,000	0	
支部活動費		50,000	33,411	基礎技術セミナー
学会準備金	第 42 回大会	300,000	300,000	
外部精度管理事業		30,000	18,040	書類作成, 文書発送等
支出小計		2,040,000	1,940,414	(C)
予備費		5,442,070	0	
支出合計		7,482,070	1,940,414	(D)

単年度収支 : (A) - (C) = 410,570 円 累積収支残額 = (B) - (D) = 5,301,400 (2026 年度へ繰越)

会計監査報告

日本染色体遺伝子検査学会理事長 殿

2025年度日本染色体遺伝子検査学会事業報告及び収支決算書に基づいて会計帳簿、証書書類、貯金通帳、関係書類をもとに監査した結果、会計処理が適正に運営・管理されていることを確認しましたのでここに報告します。

2025年10月21日

監事 川口 貴子



2025年10月31日

監事 笹田 景子



議案1,2に対して一括して質疑応答を行った結果、会場から質問・意見はなく、提案どおり過半数の承認投票をもって承認された。

2026 年度事業計画（案）

1. 第 42 回日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会の開催

梅村創大会長（国際医療福祉大学大学院 教授／高邦会高木病院 臨床検査部長／九州大学名誉教授）のもとで 2025 年 12 月 6 日（土）の 1 日間，福岡国際医療福祉大学本館ももち国際ホールで開催する。

2. 第 18 回認定臨床染色体遺伝子検査師試験の実施

2025 年 11 月 30 日（日）に筆記試験及び実技試験を幕張メッセ国際会議場（千葉）で実施する。

3. 日本染色体遺伝子検査学会雑誌の発行

第 43 回学術集会抄録集（第 43 巻 2 号）として 2025 年 11 月に 380 部，論文集（第 44 巻 1 号）として 2026 年 6 月に 350 部発行し，会員のほか，国立国会図書館，医学中央雑誌，メディカルオンライン，独立行政法人科学技術振興機構（JST）知識基盤情報部などに送付する。

4. 会員拡大及び会費収入の増加

新規会員及び賛助会員を迎える活動を推進するとともに，会費納入率の向上を引き続き目指す。そのために広報活動を強化し，支部事業の活性化及び関連学会との連携などにより本学会の存在を臨床検査関連分野に広く周知する。

5. 学術活動

1) 支部活動

臨床検査における染色体遺伝子関連検査の普及と質の向上を目指すとともに，本学会の認知度の広げるため，地域の臨床検査技師会や他学会と共同でセミナーを積極的に開催する。

2) フォトサーベイ事業

本事業は当学会の独自の企画なので，「染色体遺伝子検査の精度保証のための指針」を検証しながら積極的に推進する。

6. 染色体遺伝子検査の品質保証のための指針の改訂

染色体遺伝子検査の品質保証のための指針（第 3 版改訂版）の改訂を目的として情報収集などを行い，検査の質の向上を目指す。

7. 染色体・遺伝子検査関連団体との連携

日本臨床衛生検査技師会との連携事業として，今年度も「認定臨床染色体遺伝子検査師」スキルアップ研修会と「認定臨床染色体遺伝子検査師」育成研修会を実施する。

8. 第 8 回染色体外部精度管理の実施

第 8 回染色体外部精度管理を 2025 年 8 月中旬に実施する予定であり，方法，時期など外部精度管理委員会で協議のうえ，会員宛メールおよび学会ホームページにおいて通知する。

議案 4

2026 年度一般会計予算（案）

自 2025 年 10 月 1 日

至 2026 年 9 月 30 日

《収入の部》

（単位は円）

項 目	内 訳	2025 年度予算額	2025 年度決算額	2026 年度予算額	備 考
会費等収入	会 費	1,400,000	1,153,000	1,200,000	240 名
	賛助会費	50,000	50,000	50,000	3 社
	入会金	30,000	17,000	30,000	30 名
資産収入	文献検索	10,000	6,397	10,000	
	雑誌広告	0	0	0	
	転載許諾料	0	0	0	
	利息等	100	7,428	5,000	
外部精度管理事業受検料		280,000	275,000	280,000	
学会返還金	第 42 回大会	0	21,019	0	
収入小計		1,770,100	1,529,844	1,575,000	
前年度繰越金		5,711,970	5,711,970	5,301,400	
収入合計		7,482,070	7,241,814	6,876,400	

《支出の部》

（単位は円）

項 目	内 訳	2025 年度予算額	2025 年度決算額	2026 年度予算額	備 考
学会誌	印刷費	700,000	653,675	700,000	計 730 部
	送料	200,000	205,469	200,000	
事業費		650,000	662,255	800,000	業務委託費
通信費		90,000	67,564	70,000	振込手数料等
会議費		10,000	0	10,000	
消耗品費		10,000	0	10,000	
支部費		50,000	33,411	50,000	
学会準備金	第43回大会	300,000	300,000	300,000	
外部精度管理事業		30,000	18,040	30,000	
支出小計		2,040,000	1,940,414	2,170,000	
予備費		5,442,070	0	4,706,400	
支出合計		7,482,070	1,940,414	6,876,400	

議案 3,4 に対して一括して質疑応答を行った結果、会場から質問・意見はなく、提案どおり過半数の承認投票をもって承認された。

報告 1

会則の変更

現行の会則では、理事選挙において被選挙権はすべての正会員が有しているが、正会員から自薦または他薦により候補者を募り、候補者名簿の中から選出することに変更する。また、これまでは10名未満の連記は無効票となっていたが、候補者人数が限られるため、10名までの連記を有効とした。

(変更前)

第11条 理事は正会員の中から正会員の投票により選出された者とする。投票は10名連記、無記名とし、詳細は別途理事会で定める。また、理事長枠で数名の理事を直接選出することができる。

(変更後)

第11条 理事は正会員で構成される候補者名簿の中から正会員の投票により選出された者とする。投票は10名まで連記、無記名とし、詳細は別途理事会で定める。また、理事長枠で数名の理事を直接選出することができる。

報告 2

委員会の統合

フォトサーベイは核型分析について、個人の技能の確認、レベル向上および施設内外の精度管理を目的として実施してきた。染色体外部精度管理委員会は2019年に発足し、施設間の是正と精度保証を目的として活動してきた。

しかし、両委員会は1)機能が重複する内容がある、2)委員の構成が重複している、3)提供する症例の収集が困難である、4)委員が高齢化し新旧交代を図らなければならないなど、共通する課題を抱えている。また、フォトサーベイは2011年には受検者が20名を超えていたが、最新の2023年は8施設11名(フォトサーベイ委員を除外すると6施設7名)と減少している。

両委員会を統合することにより1)委員の重複を解消する、2)新たな委員を含めて構成員を増加し、新旧交代を図る、3)フォトサーベイの継続について検討するなど、あらたな組織体制から運営強化を図る。

統合による委員会の名称は「染色体精度管理委員会」とする。

【染色体精度管理委員会名簿】

委員長	佐藤 悦子	雪の聖母会聖マリア病院
副委員長	鈴木 翔太	株式会社 OVUS
委員	大星 航	アンジェス株式会社
委員	小栗 聡	北海道大学病院
委員	佐藤 かおり	北海道大学病院
委員	重藤 翔平	信州大学医学部附属病院
委員	白江 里佳	雪の聖母会聖マリア病院
委員	園山 政行（在任 2025 年度末まで）	株式会社ビー・エム・エル
委員	瀧口 正隆	株式会社エスアールエル
委員	藤澤 真一（在任 2025 年度末まで）	日本適合性認定協会

報告 3

委員会の新設

年間1～2回の学術セミナー（Web または現地）の開催や、学術関連情報、法規・規定等の変更情報の収集と学会員への伝達を目的として、新たに「学術委員会」を新設する。

報告 4

学会雑誌の電子化（印刷物廃止）

学会運営は厳しい状況にあり、学会総支出の約半分を学会誌の発行費が占めている。学会運営の効率化と持続可能性を図るため、学会雑誌を電子化し、印刷物（刊行物）の廃止を検討する。第44巻1号、2号は電子ファイルと印刷物の両方を会員に提供し、アンケートを実施する。

あわせて、メディカルオンラインの「学会誌無料閲覧サービス」を利用する。メディカルオンライン閲覧用の共通アカウントが発行され、会員の同時接続は無制限であり、自学会誌は無料で全文閲覧・ダウンロードできる。メディカルオンラインに学会雑誌が登録されるごとに会員向けに案内する。

報告 5

第44回総会・学術集会の開催

テーマ：染色体・遺伝子検査が拓く予防と治療の新時代

日時：2026年11月7日（土）

会場：北海道医療大学あいの里キャンパス 医療技術学部棟 講義室4

大会長：吉田 繁（北海道医療大学 医療技術学部）

副大会長：岩崎 澄央（北海道大学病院 検査・輸血部）

実行委員長：高橋 祐輔（北海道医療大学 医療技術学部）

事務局：北海道医療大学 医療技術学部

〒002-8072 北海道札幌市北区あいの里2条5丁目1

TEL: 011-778-8931, Mail: jacga44@ml.hoku-iryo-u.ac.jp

以上

2026 年度 第 43 回日本染色体遺伝子検査学会理事会議事録

日 時：2025 年 11 月 25 日（火）18：00～19：00

会 場：オンライン会議

出席者：谷田部 恭，大星 航，長田 誠，柿島 裕樹，佐藤 謙一，柴田 典子，園山 政行，
南木 融，藤澤 真一，藤巻 慎一，吉田 繁，若井 進

欠席者：上野 智浩，郡司 昌治，佐藤 悦子，柳田 絵美衣

議 長：藤澤 真一（事務局長）

記 録：大星 航（副事務局長）

理事 16 名のうち，出席者 12 名，欠席 4 名で会議は成立した。

1. 理事長挨拶

谷田部 恭 学会理事長よりご挨拶を頂いた。

2. 協議事項

1) 2025 年度事業及び決算（案）について

副事務局長より説明があり，議案書どおり承認された。

2) 2026 年度事業及び予算（案）について

副事務局長より説明があり，議案書どおり承認された。

3) 次年度以降の学術集会の開催地について

2027 年度第 44 回学術集会は吉田理事（北海道医療大学），2028 年度第 45 回学術集会は柳田理事（群馬パース大学）が担当することに決定した。

4) 会則の変更について

現行の会則では，理事選挙において被選挙権はすべての正会員が有しているが，正会員から自薦または他薦により候補者を募り，候補者名簿の中から選出することに変更することとした。また，これまで 10 名未満の連記は無効票となっていたが，候補者人数に限られるため，10 名までの連記を有効とした。これに伴い会則第 11 条を変更し，選挙公示期間までに自薦・他薦の方法，投票の方法など選挙規定を策定して，会員に選挙の変更点と概要を説明する。

5) 委員会の新設について

年間 1～2 回の学術セミナー（Web または現地）の開催や，学術関連情報，法規・規定等の変更情報の収集と学会員への伝達を目的として，新たに「学術委員会」を新設することとした。委員は負担が偏らないように今後編成する。

6) 学会雑誌の電子化（印刷物廃止）について

学会運営は厳しい状況にあり，学会総支出の約半分を学会誌の発行費が占めている。学会運営の効率化と持続可能性を図るため，学会雑誌を電子化し，印刷物（刊行物）の廃止を検討する。第 44 巻 1 号，2 号は電子ファイルと印刷物の両方を会員に提供し，アンケートを実施することとした。また，印刷物廃止によってどの程度支出が削減されるか試算する。

あわせて，今後メディカルオンラインの「学会誌無料閲覧サービス」を利用する。

以上

日本染色体遺伝子検査学会会則

第1章 名 称

第1条 本会は日本染色体遺伝子検査学会（The Japanese Association for Chromosome and Gene Analysis）と称する。

第2章 目的および事業

第2条 本会は細胞、遺伝子および染色体に関する検査の進歩・発展に寄与することを目的とする。

第3条 本会は前条の目的達成のために次の事業を行う。

- 1) 学会総会の開催
- 2) 会誌の発行
- 3) 国内・外の関係学術団体との連絡および協力活動
- 4) その他、本会の目的達成するために必要な事項

第4条 本会の事務局は、神奈川県川崎市川崎区殿町3丁目25-13 川崎生命科学・環境研究センター4階 アンジェス株式会社に置く。

第3章 会 員

第5条 本会の会員は正会員、学生会員、賛助会員および名誉会員からなる。

- 1) 正会員は本会の目的に賛同し、所定の手続きを完了した者とする。
- 2) 学生会員は本会の目的に賛同し、所定の手続きを完了したものとする。
- 3) 賛助会員は本会の趣旨に賛同し、その事業を援助する個人または団体とする。
- 4) 名誉会員は本会のために多大の貢献のあった正会員で理事会が推薦し、総会の承認を得たものとする。

第6条 本会に入会しようとするものは所定の申し込み用紙に必要事項を記入の上、事務局に提出する。

第7条 退会の際は所定の用紙に必要事項を記入し事務局に提出する。

第8条 特別の理由なく会費を2年以上滞納した会員はその資格を失う。

第4章 役 員

第9条 本会に次の役員を置く。任期は選挙年の10月1日から任期満了年の9月30日までの4年とし、再任を妨げない。

理事長 1名

理 事 10名（同数票の場合10名以上となる。）

監 事 2名

- 2 会の運営を円滑に行うために、理事会の決定をもって本会に顧問および相談役を若干名置くことができる。

第10条 理事は理事会を組織し、会務の審議および本会の運営に当たる。理事に庶務、会計、編集、専門委員会および部会の担当理事を置き理事長が委嘱する。

第11条 理事は正会員で構成される候補者名簿の中から正会員の投票により選出された者とする。投票は10名まで連記、無記名とし、詳細は別途理事会で定める。また、理事長枠で数名の理事を直接選出することができる。

第12条 理事長は理事の互選により選出する。

第 13 条 監事は正会員の中から理事会で選出し、会務を監査する。

第 5 章 委 員 会

第 14 条 本会に委員会を置くことができる。

- 1) 資格認定に関する委員会
- 2) その他、必要と認められる委員会

第 6 章 会 議

第 15 条 総会は重要事項を審議し、毎年 1 回、理事長が召集する。開催地は総会の承認を得て理事長が決定する。総会の議事は出席者の過半数をもって決定する。

第 16 条 理事会は総会事項及び会員に関する事項などの所要事項を審議し、必要に応じて理事長が召集する。

第 7 章 会 計

第 17 条 本会の経費は会費、寄付金、その他の収入を以ってこれにあてる。

第 18 条 毎年度の収支決算は総会の承認を受けなければならない。

第 19 条 本会の入会金は 1,000 円、会費は年額で、正会員 5,000 円、学生会員 1,000 円、賛助会員 1 口 10,000 円とする。名誉会員、顧問および相談役は会費を免除される。

第 20 条 学術集会においては出席者から参加費を徴収することができる。

第 21 条 本会の会計年度は 10 月 1 日に始まり 9 月 30 日に終わり、終了年を年度の呼称とする。

第 8 章 支部の設置

第 22 条 本会に北海道、東北、関東甲信、中部、近畿、中四国、九州の 7 支部を置く。支部の会則は本会則に準拠し、細部は当該支部が定めることができる。

第 9 章 会則の変更及び運用

第 23 条 本会の会則を変更する場合は総会の決議を得る。

第 24 条 会則に定めのないことは、一般社団法人及び一般財団法人に関する法律（平成 18 年法律第 48 号）を準用し、条理に従い解釈する。

附 則 本会則は、平成 15 年 11 月 8 日より一部改正し実施する。

附 則 本会則は、平成 16 年 11 月 8 日より一部改正し実施する。

附 則 本会則は、平成 17 年 10 月 9 日より一部改正し実施する。

附 則 本会則は、平成 18 年 11 月 19 日から一部改正し施行する。

附 則 本会則は、平成 19 年 11 月 17 日から一部改正し施行する。

附 則 本会則は、平成 21 年 11 月 28 日から一部改正し、施行する。

附 則 本会則は、平成 24 年 1 月 1 日から一部改正し、施行する。

附 則 本会則は、平成 26 年 11 月 29 日から一部改正し、施行する。

附 則 本会則は、平成 29 年 11 月 25 日から一部改正し、施行する。

附 則 本会則は、平成 30 年 12 月 16 日から一部改正し、施行する。

附 則 本会則は、令和 3 年 11 月 28 日から一部改正し、施行する。

附 則 本会則は、令和 6 年 12 月 14 日から一部改正し、施行する。

附 則 本会則は、令和 7 年 12 月 6 日から一部改正し、施行する。

入会・継続・変更・退会の手続き

1. 入会手続き

1) 入会届の提出

学会ホームページ (<http://www.jacga.jp/>) のトップページ上段の新規入会をクリックして、入会申込フォームに必要事項を記入のうえ送信ください。



2) 会費の納入

【入会申込フォーム】からお申し込み後に、仮登録の状態で会員マイページログイン情報をご案内するメールをお送りいたします。会員マイページにログインのうえ、オンライン納入できます。**原則、オンライン納入をお願いします。**

オンライン納入が出来ない方は、ゆうちょ銀行の払込取扱票に住所、氏名、電話番号を明記のうえ、下記口座まで合計 6,000 円（入会金 1,000 円＋年会費 5,000 円 ※学生会員は入会金 1,000 円＋年会費 1,000 円）をお振込みください。

【注意】本学会は 10 月 1 日より翌年 9 月 30 日までが会計年度となります。

★振込先：郵便振替口座
★口座番号：10560 - 89463301
★加入者名：日本染色体遺伝子検査学会

2. 継続手続き

会員マイページにログインのうえ、年会費 5,000 円（学生会員 1,000 円）を**オンライン納入してください。**オンライン納入が出来ない方は、ゆうちょ銀行の払込取扱票に住所、氏名、会員番号、電話番号を明記のうえ、郵便振替口座まで年会費をお振込みください。なお、本学会規約により、特別な理由がなく 2 年以上会費を滞納された場合、会員資格が喪失しますのでご注意ください。

3. 登録事項の変更・退会手続き

氏名、資料郵送先（住所および施設名）、連絡先（メールアドレスまたは電話番号）等に変更が生じた場合は、会員マイページにログインのうえ、ご変更ください。

または退会する場合は学会ホームページのお問い合わせフォームより送信してください。退会手続きが完了しましたら事務局よりメールでお知らせいたします。

お問い合わせ内容をお選びください ※必須

フォトサーベイに関するお問い合わせ ▼	
フォトサーベイに関するお問い合わせ	
学会に関するお問い合わせ	
学会誌投稿	
認定制度に関するお問い合わせ	
標準化に関するお問い合わせ	
入会	
退会手続き	
賛助会員についてのお問い合わせ	
その他お問い合わせ	
件名 ※必須	

4. 受付完了の通知

1) 入会手続き完了のお知らせ

入会申込書の受領と入会金・年会費の振込みを確認できたのち会員名簿に登録いたします。登録が完了しましたら、事務局よりメールでお知らせいたします。

2) 変更手続き完了のお知らせ

登録変更届受領後、登録が完了しましたら事務局よりメールでお知らせいたします。

5. お問い合わせ

各種手続きは通常2週間以内に完了します。2週間を経過して連絡がない場合は下記事務局までご一報ください。その他ご不明な点やご質問等がございましたら、お手数ですが上記の学会ホームページお問い合わせフォームまたは下記事務局までご連絡ください。

《日本染色体遺伝子検査学会事務局》

〒210-0821 神奈川県川崎市川崎区殿町3丁目25-13

川崎生命科学・環境研究センター4階アンジェス株式会社

大星 航

Email: info@jacga.jp TEL: 044-223-6484 FAX: 044-223-6485

投 稿 規 定

日本染色体遺伝子検査学会誌に投稿する方は、次の諸事項を厳守すること。

1. 投稿資格

筆頭執筆者は本学会会員に限るものとし、会員以外の共著者を含むのは差し支えない。また、依頼原稿はこの限りではない。

2. 原稿の種類

総説、原著、症例報告、技術、短報、その他（議事録、資料、学会記事、会報など）とし、分類は編集委員会において決定する。

3. 原稿の内容と注意

1) 遺伝学およびその関連領域に関するオリジナル原稿で、他誌に掲載されていないものとする。

2) 倫理規定について

ヒトを対象とした研究は、ヘルシンキ宣言にみられるように、科学的及び倫理的諸規範に準じたもので、被験者には研究内容についてあらかじめ十分説明し、自由意思に基づく同意が得られたものであること。

3) 投稿にあたり、投稿内容の利益相反の有無を明確にする。

4. 執筆要項

1) 原稿は和文または英文とする。

2) 投稿申込書及び原稿一式は編集委員会まで電子メールで送付すること。受理した原稿は返却しない。

3) 本誌に掲載された論文の著作権は、日本染色体遺伝子検査学会に帰属する。

4) 原稿は2名の査読者によって査読する。原稿の採否および種類は編集委員会において決定する。

校正は初稿のみ著者校正とする。

5) 写真は白黒掲載を基本とし、カラー写真が必要な場合は著者と別途協議する。

5. 原稿の書き方

1) 原稿はA4判紙に横書きで十分な余白をとり、Wordの形式で文章下段に1行分の行間をとったダブルスペースにて作成する。原稿にはページ番号と行番号を付ける。印刷書式については、編集委員会で統一する。

2) 原著、症例報告には要旨を付ける。要旨は和文および英文とし、和文400字以内、英文250words以内で記述する。

3) 原稿一式は、タイトル頁、要旨、本文、文献、図表の説明、図表の順に記載する。

4) タイトル頁には、表題、筆頭著者名（会員番号）、所属施設、共著者名、共著者所属施設、文字数、参考文献数、図表数、キーワード（5つ以内）、連絡先（住所、e-mail、電話、Fax）を日本語と英語で記載して投稿すること。

5) 図表はPower pointに1枚ごとに分けて作成し、番号を付記する。

6) 原稿の枚数は、図表と写真を含み、原著は刷り上がり10ページ（16,000字）以内、症例、技術、資料は8ページ（12,800字）以内、短報は2ページ（3,200字）以内とする。図表は1点400字換算とする。この規定文字数を超過するものは原則として受け付けない。

7) 文献数は20編以内とする。

8) 用語の記載については、ISCN 2013、HUGOに準じ、ヒト遺伝子名はイタリック体大文字とアラビア数字で書く。

9) 専門用語以外の記述は、常用漢字、現代かなづかいとし、数字は算用数字とする。

10) 度量衡の単位は、原則として国際度量衡法 (SI) で表記する。重さは t, kg, g, mg, μ g, ng, pg, 長さは m, cm, mm, μ m, nm, 容積は L, dL, mL, μ L, nL, pL, fL, 濃度は g/L, mg/L, mol/L とする。

11) 「,」カンマ,「.」ピリオド, および括弧は全角を使用する。

6. 参考文献の書き方

参考文献は引用順に番号を振り、上付き・片括弧付き数字で指示する。著者名は 3 名までを列挙し、残りは“ほか”あるいは“*et al.*”とする。雑誌名の記載は「医学中央雑誌」収載誌目録略名表または、Index Medicus (Medline) の記載略称に準じる。重要な URL は記載すること。書き方は次のようにする。

《雑誌》 著者名：表題。誌名 発行年；巻数：始頁 - 終頁。

《著書》 著者名：表題，書名，始頁 - 終頁，編集者，発行所，発行地，発行年。

7. 掲載料

1) 掲載料は既定頁までを無料とする。超過分およびカラー図表については実費を申し受ける。ただし、編集委員会が認めたものについては費用を免除する。

2) 別冊は pdf で提供する。別刷りは有料とし、希望者は予め投稿申込書に明記する。

8. 原稿の送付先

原稿（図表を含む）は、日本染色体遺伝子検査学会雑誌編集委員会に電子メールで送付する。

9. お問い合わせ先・原稿送付先

〒002-8072 北海道札幌市北区あいの里 2 条 5 丁目 1

北海道医療大学 医療技術学部

日本染色体遺伝子検査学会雑誌編集委員会

メールアドレス：shiyoshi@hoku-iryo-u.ac.jp

Tel：011-778-9062, Fax：011-778-8941

（令和 3 年 12 月 22 日改訂）

投稿申込書

日本染色体遺伝子検査学会 編集長 殿

日本染色体遺伝子検査学会投稿規定に基づき投稿を申し込みます。
 なお原稿は共著者の確認が行われたオリジナル原稿であり、他誌掲載はされておりません。

年 月 日 (自署)

表 題	
希望原稿種別	総説 ・ 原著 ・ 症例報告 ・ 技術 ・ 短報 ・ その他
利 益 相 反	無 ・ 有 (詳細：)

会 員 番 号	筆頭著者名 (自署)	所 属 施 設
共著者名 (自署)		所 属 施 設

カラーページ	無 ・ 有 (ページ)
別冊 pdf (無料) 希望	無 ・ 有
別刷り (有料) 希望	無 ・ 有 (部) 基本料金 30 部 5,000 円 + 税・送料 (カラーページは別途料金がかかります) 詳細は編集長にお問い合わせください。

- 掲載論文の著作権は日本染色体遺伝子検査学会に帰属します。
- 筆頭著者名・共著者名は本人がサインし、本申込書を pdf 化して提出して下さい。
- 共著者が他施設の場合は本申込書の複数枚数の利用を可とします。
- 原稿にはタイトル頁を添付し以下の内容を記載しチェックを行って下さい。

- | | |
|--|---|
| ☐ 表題 | ☐ 英語 表題 |
| ☐ 筆頭著者名 | ☐ 英語 筆頭著者名 |
| ☐ 所属施設 | ☐ 英語 所属施設 |
| ☐ 共著者名 | ☐ 英語 共著者名 |
| ☐ 共著者所属施設 | ☐ 英語 共著者所属施設 |
| ☐ 文字数 | ☐ 英語 キーワード (5 つ以内) |
| ☐ 参考文献数 | ☐ 英語 連絡先 (住所) |
| ☐ 図表数 | |
| ☐ キーワード (5 つ以内) | |
| ☐ 連絡先 (住所, e-mail, 電話, Fax) | |

理事・役員名簿

(五十音順・敬称略)

(任期：2022年10月1日～2026年9月30日)

役職	氏名	所属
理事長	谷田部 恭	国立がん研究センター中央病院
理事	上野 智浩	大阪大学医学部附属病院
	大星 航	アンジェス株式会社
	長田 誠	国際医療福祉大学
	柿島 裕樹	国立がん研究センター中央病院
	郡司 昌治	愛知医療センター名古屋第一病院
	佐藤 悦子	雪の聖母会聖マリア病院
	佐藤 謙一	国際医療福祉大学
	柴田 典子	愛知県がんセンター病院
	園山 政行	株式会社ビー・エム・エル
	南木 融	筑波大学附属病院
	藤澤 真一	日本適合性認定協会
	藤巻 慎一	国際医療福祉大学
	谷田部 恭	国立がん研究センター中央病院
	柳田 絵美衣	群馬パース大学
	吉田 繁	北海道医療大学
	若井 進	国立国際医療センター
監事	川口 貴子	静岡赤十字病院
	笹田 景子	熊本大学病院
顧問	松野 一彦	北海道大学病院

委員会名簿

(五十音順・敬称略)

(任期：2022 年 10 月 1 日～ 2026 年 9 月 30 日)

委員会	役職	氏名	所属
事務局	事務局 長	藤澤 真一	日本適合性認定協会
	副事務局 長	大星 航	アンジェス株式会社
認定制度委員会	委 員 長	南木 融	筑波大学附属病院
	副 委 員 長	佐藤 悦子	雪の聖母会聖マリア病院
学会誌編集委員会	委 員 長	吉田 繁	北海道医療大学
	委 員	上野 智浩	大阪大学医学部附属病院
	委 員	長田 誠	国際医療福祉大学
	委 員	柿島 裕樹	国立がん研究センター中央病院
	委 員	近藤 朱音	四国こどもとおとなの医療センター
	委 員	佐藤 悦子	雪の聖母会聖マリア病院
	委 員	佐藤 謙一	国際医療福祉大学
	委 員	柴田 典子	愛知県がんセンター病院
	委 員	園山 政行	株式会社ビー・エム・エル
	委 員	南木 融	筑波大学附属病院
	委 員	藤巻 慎一	国際医療福祉大学
標準化精度管理委員会	委 員 長	柴田 典子	愛知県がんセンター病院
	副 委 員 長	郡司 昌治	愛知医療センター名古屋第一病院
	委 員	柳田 絵美衣	群馬パース大学
染色体精度管理委員会	委 員 長	佐藤 悦子	雪の聖母会聖マリア病院
	副 委 員 長	鈴木 翔太	株式会社 OVUS
	委 員	大星 航	アンジェス株式会社
	委 員	小栗 聡	北海道大学病院
	委 員	佐藤 かおり	北海道大学病院
	委 員	重藤 翔平	信州大学医学部附属病院
	委 員	白江 里佳	雪の聖母会聖マリア病院
	委 員	園山 政行	株式会社ビー・エム・エル
	委 員	瀧口 正隆	株式会社エスアールエル
	委 員	藤澤 真一	日本適合性認定協会
学術委員会	委 員 長	吉田 繁	北海道医療大学
	副 委 員 長	柳田 絵美衣	群馬パース大学
	委 員	佐藤 かおり	北海道大学病院
	委 員	鈴木 翔太	株式会社 OVUS
	委 員	若井 進	国立国際医療センター
	委 員	渡邊 佳織	国立がん研究センター中央病院
	委 員	渡部 僚介	東海大学医学部附属病院
選挙管理委員会	委 員 長	渡邊 一枝	自治医科大学附属病院

編 集

・ 委 員 長

吉田 繁 北海道医療大学

・ 編集委員

上野 智浩 大阪大学医学部附属病院

長田 誠 国際医療福祉大学

柿島 裕樹 国立がん研究センター中央病院

近藤 朱音 四国こどもとおとなの医療センター

佐藤 悦子 雪の聖母会聖マリア病院

佐藤 謙一 国際医療福祉大学

柴田 典子 愛知県がんセンター病院

園山 政行 株式会社ビー・エム・エル

南木 融 筑波大学附属病院

藤巻 慎一 国際医療福祉大学

ISSN 1884-3026

日本染色体遺伝子検査学会雑誌 第44巻 第1号

Journal of Chromosome and Gene Analysis

2026年5月1日発行

発行所 日本染色体遺伝子検査学会

発行者 谷田部 恭（国立がん研究センター中央病院）

編集室 〒002-8072 北海道札幌市北区あいの里2条5丁目1
北海道医療大学 医療技術学部
日本染色体遺伝子検査学会雑誌編集委員会
TEL 011-778-9062, FAX 011-778-8941

印刷所 有限会社 シーアンドシーイシハラ
〒760-0077 香川県高松市上福岡町894-18
TEL 087-861-6378 FAX 087-863-7389

The 44th Annual Meeting of the Japanese Association for Chromosome and Gene Analysis

第44回 日本染色体遺伝子検査学会 総会・学術集会

2026 年 11 月 7 日(土)

北海道医療大学 札幌あいの里キャンパス

医療技術学部棟 講義室4

〒002-8072 北海道札幌市北区あいの里2条5丁目1

テーマ

染色体・遺伝子検査が拓く 予防と治療の新時代



演題募集
期間

2026年6月22日
～8月14日(予定)

大会長
副大会長
実行委員長

吉田 繁
岩崎 澄央
高橋 祐輔

北海道医療大学 医療技術学部
北海道大学病院 検査・輸血部
北海道医療大学 医療技術学部

大会
事務局

北海道医療大学 医療技術学部
〒002-8072 北海道札幌市北区あいの里2条5丁目1
e-mail: jacga44@ml.hoku-iryo-u.ac.jp



遺伝子変異解析セット (がんゲノムプロファイリング検査用)

TruSight™ Oncology Comprehensive パネルシステム

医療機器製造販売承認番号: 30700BZX00100000



がん遺伝子パネル検査に新たなラインナップを追加

TruSight™ Oncology Comprehensive パネルシステムは、以下の特徴を持ちます。

- 固形がんにおける517のがん関連遺伝子のゲノムプロファイルを取得
- RNA解析により融合遺伝子ならびにスプライス・バリエーションを高精度に検出
- 微量な組織検体のみで検査可能

TruSight™ Oncology Comprehensive パネルシステムのお問合せは
シスメックス株式会社 TruSight Oncology Comprehensive パネルシステム専用窓口

0120-085-860

受付時間: 月曜日～金曜日 9:00～17:00 (祝日・お盆・年末年始・その他休日は除く)
お問合せフォーム <https://www.sysmex.co.jp/contact/>

製品情報は以下より
ご覧いただけます。



<https://www.sysmex.co.jp/professionals/clinical/genetic/CC886025.html>

お問い合わせ先

シスメックス株式会社

支店 仙台 022-722-1710	北関東 048-600-3888	東京 03-5434-8550	名古屋 052-957-3821
大阪 06-6341-6601	広島 082-248-9070	福岡 092-687-5380	
営業所 札幌 011-700-1090	盛岡 019-654-3331	長野 0263-31-8180	新潟 025-243-6266
千葉 043-297-2701	横浜 045-640-5710	静岡 054-287-1707	金沢 076-221-9363
京都 075-255-1871	神戸 078-251-5331	高松 087-823-5801	岡山 086-224-2605
鹿児島 099-222-2788			



注: 記載のウェブサイトは随時更新される場合があります。
詳細は www.sysmex.co.jp の ID 0910588004 を参照。
Note: Scope of sites and activities vary depending on the standard.
For details, refer to the ID 0910588004 at www.sysmex.co.jp

製造販売元

イルミナ株式会社

〒108-0014 東京都港区芝五丁目36番7号
三田ベルジュビル22階