

第 68 回日本臨床検査医学会 全国検査部長・技師長会議プログラム（確定版）

日 時：2021 年 11 月 11 日(木) 14:45～16:25 全国検査部長・技師長会議（100 分）

会 場：富山国際会議場メインホール(ハイブリッド)

全体テーマ：「ゲノム医療推進における病院検査部門の役割と課題」

総合司会：東京大学医学部附属病院 検査部 矢富 裕、小野佳一
（各テーマ 20 分程度 x4=80 分）

（テーマ 1）「新型コロナウイルス（SARS-CoV-2）の核酸検査（核酸）について」

司会：鹿児島大学院医歯学総合研究科 橋口 照人

天理よろづ相談所病院臨床検査部 上岡 樹生

指定発言：東海大学医学部基盤診療学系臨床検査学 宮地 勇人

（テーマ 2）「体細胞遺伝子、遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）の院内連携、外部委託業務について」

司会：東京医科歯科大学医学部附属病院 検査部 市村 直也

順天堂大学大学院医学研究科 田部 陽子

指定発言：浜松医科大学医学部医学科 臨床検査医学 前川 真人

（テーマ 3）「遺伝情報（ゲノム医療全般、精密医療）を解釈・実施するための人材育成について」

司会：熊本大学大学院生命科学研究部臨床病態解析学講座 松井啓隆

奈良県立医科大学 中央臨床検査部 山崎 正晴

指定発言：日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野 中山 智祥

（テーマ 4）「遺伝子関連検査（全ゲノムシーケンス時代）の検査部の今後」

司会：富山大学学術研究部医学系臨床分子病態検査学講座 仁井見英樹

千葉大学医学部附属病院検査部、遺伝子診療部、がんゲノムセンター 松下 一之

指定発言：杏林大学医学部臨床検査医学・杏林大学医学部附属病院臨床検査部 大西 宏明

総合討論（20 分程度）司会 東京大学医学部附属病院 検査部 矢富 裕、小野佳一

主に会場参加者，

長沢 光章（国際医療福祉大学），堀田 多恵子（九州大学），石毛 崇之（千葉大学）各氏から指定発言

配布資料

第 68 回全国国立大学法人病院検査部会議 議事要旨

2021 年度全国検査部長技師長会議活動報告

全国検査部長・技師長会議のまとめ（全体を通じた意見）

1. 新型コロナウイルス感染症の核酸検査の精度管理、機種の多様性、対社会への正確な情報提供、人材育成のそれぞれに課題がある。特に NGS の普及とポストコロナへの対応、などが重要である。前者では標準化、後者では新興感染症への対策強化が国策となっている。学会や病院検査室との連携が必要である。分子生物学の素養を持つ臨床検査技師の育成が大切である。
2. 検査の標準化および新興感染症への対策強化の 2 点が重要。前者は検査室と学会において、後者は国策として取り組まれる事項であり、両者の連携が重要である。
3. 外部委託検査では、出検や報告書の受領といった窓口業務がメインとなっている現状から検査室が関与しようというモチベーションにつなげていない。また体細胞遺伝子検査でも院内検査室の検査プロセス自体の空洞化が危惧されるという意見もある。特に生殖細胞系列の遺伝子検査においては、検体検査部門の関与が十分ではなく、改正医療法の観点からは是正が必要である。本分野における検査体制は過渡期であると考えられる。
4. がん遺伝子パネル検査も含めた遺伝子関連検査を一元管理するセンター化という意見もみられた。
5. 遺伝子関連検査の精度管理、質の保証、教育、プロセスを臨床検査として行う。ISO15189 の考え方（分析前、分析、分析後プロセスの精度保証）は NGS にも応用が可能である。
6. エキスパートパネルに臨床検査医（検査専門医）、臨床検査技師（検体）を施設要件に加えることを要望する。
7. NGS などの高度な検査には大学院教育、英文読解力、遺伝子関連検査に対する興味の持続が重要。
8. 生殖細胞系列遺伝子検査では費用対効果、保険収載の有無、2 次所見の理解、複数の診療科の協力が必要。
9. 今後のゲノム医療では院内化が検討されている。そのためアカデミア（病院、研究所）、解析センター（国内）、登録衛生検査所、検体検査部門との協働と役割分担の議論が必要である。

以上の内容は時期をおかずに具体的なアクションにつなげる必要がある。

全国検査部長・技師長会議のまとめ（テーマ別）

（テーマ1）「新型コロナウイルス（SARS-CoV-2）の核酸検査（核酸）について」

指定発言・アンケートの結果より

1. 厚生労働省事業「新型コロナウイルス感染症のPCR検査等の外部精度管理調査事業」
 - ・精度管理実態調査 ・外部精度管理調査 ・精度管理マニュアル作成から構成される。
2. 精度管理実態調査の結果から
 - ・様々な装置、試薬、手技の組合せが存在する。
 - ・導入時の測定性能評価は約半数の施設であった。
 - ・検査室の総合的な管理能力の違いが存在する。
3. 検体は97%の施設において鼻咽頭ぬぐい液であった。
主に唾液を用いている施設は23%であった。
4. 抗原定性検査は54%の施設で実施されていた。
5. 抗原定量検査を行っている施設は40%であり、33%の施設は鼻咽頭ぬぐい液を用いていた。
6. 夜間休日の緊急入院時において69%の施設でPCR検査を行っていた。
7. 夜間休日の緊急入院時において93%の施設で鼻咽頭ぬぐい液を用いていた。
8. 78%の施設で外部精度管理を受検していた。
9. 17施設においてNGSが導入されており、4施設はSARS-CoV-2遺伝子解析目的に新規に導入された。
10. 5施設において、NGSをコロナ禍後のがん・難病等の遺伝子解析検査を含めた検査部体制の構築に生かしたいと思うと回答した。
11. 40%の施設で特定の変異部位のみPCRを用いて解析していた。

自由記載欄より

1. 今後の課題として大きく、精度管理、機種多様性、対社会への説明責任、人材育成、NGSの普及とポストコロナへの活用に分けられた。

（テーマ2）「体細胞遺伝子、遺伝学的検査（生殖細胞系列遺伝子検査）の院内連携、外部委託業務について」

遺伝子関連検査を一元管理するセンター化について必要なこと。

- ・ 導入時の validation（妥当性確認）、verification（検証）。
- ・ 内部精度管理、外部精度評価プログラムの国内の質保証体制を構築する
- ・ 件数が少なければ、外部からも受託（検査依頼、搬送、結果報告など一連の作業のシステム化が必要）。
- ・ 検査の質保証、経済性、リスク管理、システム化（目に見えるサービス向上、速い安い、付加価値、研究との合体、皆が得する）、要員の教育・研修。

（テーマ3）「遺伝情報（ゲノム医療全般、精密医療）を解釈・実施するための人材育成」

1. 臨床検査医・臨床検査技師が、臨床検査の立場からがん遺伝子パネル検査に関与し、工

キスパートパネルの構成員として役割を発揮することを求める。

想定される役割の例として、以下が挙げられる。

- (1) 検体や情報の一元化された管理
 - (2) 検査精度の確保
 - (3) 検査データの評価・解釈
 - (4) 患者への検査説明
2. 上記のため、臨床検査医・臨床検査技師には、がん遺伝子パネル検査をはじめとする遺伝子関連検査へのリテラシーを高め知識を深めるため、あらゆる教育の機会を活用することを求める。また、遺伝子検査・遺伝医学に関連する資格の取得を推奨する。
 3. がん遺伝子パネル検査の臨床検査としての品質を確保し良質な医療を提供するため、各施設のエキスパートパネルに対し、臨床検査医・臨床検査技師を加えることを求める。

(テーマ4)「遺伝子関連検査(全ゲノムシーケンス時代)の検査部の今後」

A. 人員の確保

1. 人材の育成

- ・ 早い段階で取組むべき：検査技師養成の大学などで専門科を設置する、等
- ・ 長期的な計画が必要：全国的な教育やトレーニングの機会が望まれる
- ・ 認定資格取得を奨励する：認定資格取得者を管理者とすべき
- ・ 検査結果の解析力を育成する：高度な知識・確かな技術力・的確な判断力を育む
- ・ 倫理・情報セキュリティに精通した人材を育成する

2. 人員の増員

- ・ 検査前・検査後プロセスに人手がかかるため、増員が必要：病院や大学と交渉すべき

B. 場所・機器の確保

1. 遺伝子検査室の確保

- ・ 専用スペースを確保する

2. 遺伝子検査機器の購入

- ・ かかる費用：購入費用+メンテナンス費用+ランニングコスト
- ・ 稼働率の問題：現状では高い費用対効果が維持できない→診療報酬や加算が必要
- ・ 保険適応でないものの検査費用を決める

C. 他部署との連携

1. 連携すべき部門

- ・ 遺伝子診療部 (遺伝カウンセリングに係わるべき)、病理部、医療情報部、診療各科

2. センター化(関連する部署から人材を集める)

- ・ 遺伝子診療センター (仮称)：情報の一元化、検体の保管、倫理対応

D. ゲノム医療における検査部の役割

1. 臨床からの要望に応じた検査実施体制の整備(院内および外部委託)

- ・ 遺伝子検査のマネジメント業務：検体保存、外部への委託業務など
- ・ 遺伝子検査の品質保証（精度管理）：外部委託検査でもフォードバック体制が必要

2. 検査の解釈および問合せへの対応

- ・ 結果の解釈を行う：遺伝診療科が無い市中病院では問合せが検査部に来る

3. カンファレンスへの参加

- ・ エキスパートパネルにおける議論の質の向上に検査部として貢献すべき

4. ゲノム情報の管理やデータアクセスに関する管理体制

- ・ ゲノム情報を管理する：診療科や医療情報部と連携して管理体制を整備する

E. 遺伝子関連検査の院内化

1. ゲノム検査の院内化の検討

- ・ ゲノム検査の院内実施：遺伝子検査ができる技師を増やし、結果管理を適切に行う
- ・ NGSの精度管理を行う：少なくとも保険収載されている項目は必要

2. 中核病院（大学病院など）への集約化

- ・ 解析施設の集約（地域との協働 or All Japan 体制）：精度管理の面でも望ましい

F. その他

1. 検査結果の研究利用

- ・ アカデミアとしての役割と考える

2. 臨床検体の二次利用

- ・ オプトアウトで使用する：精度管理目的や改良研究目的にて臨床検体を二次利用する

3. 日本人の遺伝子情報データベースの構築

- ・ 検査部として データベース構築に協力する

4. アンメットニーズの把握

- ・ 希少疾患や難病の遺伝学的検査におけるアンメットニーズを把握すべき

全国検査部長・技師長会議当日の記録

村上：皆さまこんにちは。日本臨床検査医学会の理事長を務めております群馬大学の村上です。この全国検査部長・技師長会議にご出席いただきいただきありがとうございます。この全国検査部長・技師長会議は国立大学病院グループ、公立大学病院グループ、私立大学病院グループ、一般病院グループで順番に担当させていただいています。今年度は国立大学病院グループの担当で「ゲノム医療推進における病院検査部門の役割と課題」というテーマでご討論いただきます。お手元に配布されている資料に第 68 回全国国立大学法人病院検査部会議 議事録、2021 年度私立大学医学部・私立医科大学付属病院臨床検査部長会議事録がございます。ご確認くださいければと存じます。各グループの方から何かご発言がございますでしょうか。宜しいでしょうか。本日の全国国立大学法人病院検査部会議は正確な議事録を作成するために録画、録音をすることをご了承いただければと存じます。また、じほう社から取材の申し込みがございました。宜しいでしょうか。特にないようでしたらそのようにさせていただきます。それでは総合司会の矢富先生、小野技師長、よろしく申し上げます。

矢富：ただいま村上理事長からご紹介いただきましたように、今年の全国国立大学法人病院検査部会議は国立大学グループが当番ということで常任幹事を務めております私矢富と小野が総合司会を務めさせていただきます。今回全体テーマとして「ゲノム医療推進における病院検査部門の役割と課題」を掲げさせていただきました。まず冒頭に今回のテーマについて中心的にオーガナイズしていただきました千葉大学の松下部長から挨拶いただきます。

松下：ご紹介いただきました千葉大学の松下でございます。今回は矢富先生から御紹介いただきましたとおり、ゲノム医療を取り上げました。アンケートに関しては全国から 135 の施設から 97 施設のご回答をいただきました。回答率は 72% でございました。本日、各テーマのアンケートを作成していただいた方にテーマごとのまとめをお願いしております。アンケートに御協力いただきました方々にはご多忙の中ありがとうございました。本日は限られて時間ではございますけれども活発なご質問をおねがいできれば幸いです。

矢富：それでは本日は大きく 4 つテーマを設定させていただいております。最初のテーマ 1、「新型コロナウイルス (SARS-CoV-2) の核酸検査 (核酸) について」、司会は橋口先生、上岡先生 よろしく申し上げます。

上岡：「新型コロナウイルス (SARS-CoV-2) の核酸検査 (核酸) について」担当させていただきます。事前に配布されておりますアンケートの結果について、橋口先生からご報告をお願いします。

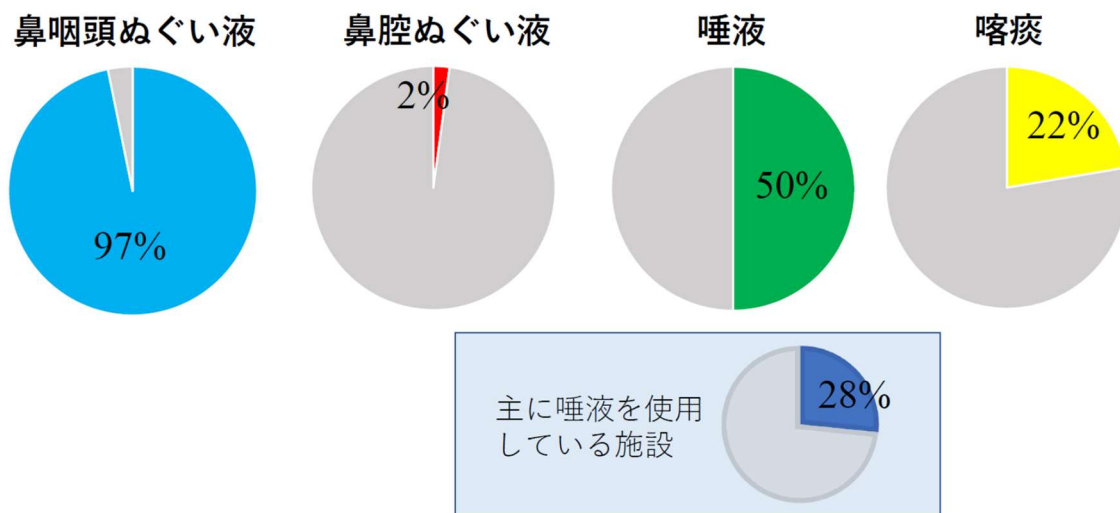
橋口：よろしく申し上げます。鹿児島大学の橋口でございます。多数のアンケートのご回答をいただきました。

(テーマ 1) 「新型コロナウイルス (SARS-CoV-2) の核酸検査 (核酸) について」

司会：鹿児島大学院医歯学総合研究科 橋口 照人

天理よろづ相談所病院臨床検査部 上岡 樹生
指定発言：東海大学医学部基盤診療学系臨床検査学 宮地 勇人

質問1-1. 貴施設では、SARS-CoV-2核酸検査はどのような検体を用いていますか(複数回答可)。94施設回答

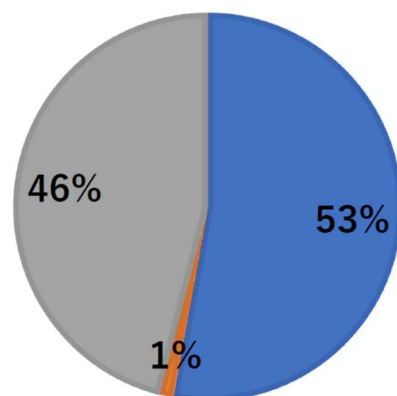


ご覧のとおり、鼻咽頭ぬぐい液が圧倒的に多いわけですが、主に唾液を用いている御施設も28%ございました。

上岡：唾液検体は少ないという印象でした。大部分の施設は鼻咽頭ぬぐい液、ということがわかりました。

質問1-2. 貴施設では、SARS-CoV-2検査（抗原定性検査）はどのような検体を用いていますか。 87施設回答

■ 鼻咽頭ぬぐい液 ■ 鼻腔ぬぐい液
■ 実施していない

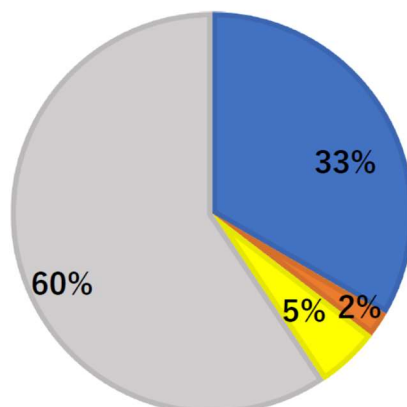


橋口：検体は鼻咽頭ぬぐい液が多いことがわかりました。一方、実施していないという施設も約半数でございました。やはり抗原定性検査の感度・特異度に関しては議論の余地があるというふうに考えております。

上岡：PCRを行えない施設では抗原定性検査を使っているかもしれません。

質問1-3. 貴施設では、SARS-CoV-2検査（抗原定量検査）はどのような検体を用いていますか。 96施設回答

■ 鼻咽頭ぬぐい液 ■ 唾液
■ 鼻咽頭ぬぐい液+唾液 ■ 実施していない



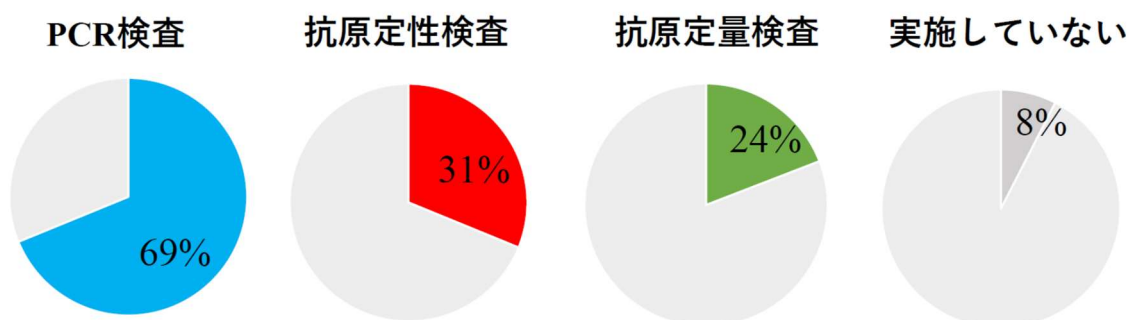
橋口：基本的に機種がかなり限られます。その中で33%が鼻咽頭ぬぐい液を用いていることが

わかりました。PCR 検査に準じた役割をはたしているかと考察していることをございます。

上岡：キットが出たときに、測定機器が限られているため導入することができなかった、ということもあったようです。そのようなことも背景にあったのではないのでしょうか。

質問1-4. 貴施設では、**夜間休日の緊急入院時のSARS-CoV-2**検査はどのような**検査法**を用いていますか(複数回答可)。

93施設回答

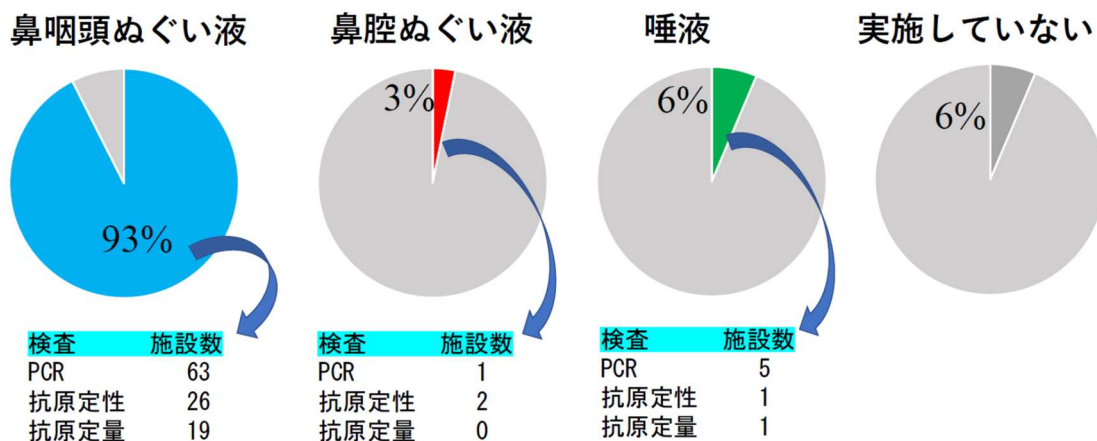


橋口：夜間緊急時の緊急入院時であっても PCR 検査が主であることであります。今後は POCT 装置のさらなる精度管理が必要になってくると考えられました。

上岡：夜間緊急時の緊急入院時であっても PCR 検査を行っている、ということで皆さんかなり頑張っているなと感じました。比較的簡便な LAMP 法を使っている施設もあるかもしれません。POCT 的な PCR も幅広く使われていると思います。今後、陽性、陰性しか出ない装置の判定をどのように扱うか、こういったところも問題になっているのではないのでしょうか。

質問1-5. 貴施設では、**夜間休日の緊急入院時のSARS-CoV-2**検査はどのような**検体**を用いていますか(平日のおおよその検査数)。(検査法を選択、複数選択可)。

94施設回答



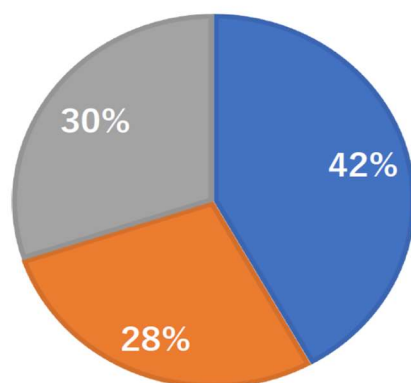
橋口：夜間緊急時の緊急入院時でもやはり検体は鼻咽頭が圧倒的に多いことがわかりました。検査法も PCR が多いことがわかりました。無理をしても検査を行っているということだと思いません。

上岡：検体採取に臨床検査技師が対応する場合には、一人当直では対応が難しいと思います。ドクターが採取してくれればよいのですが、検査部の技師が呼び出されることもあるのではないのでしょうか。

質問1-6. 貴施設では、SARS-CoV-2検査担当スタッフ（日常診療の専任スタッフ）の人数は何名でしょうか（PCR検査、抗原検査含む）。

■ 1-3名 ■ 4-6名 ■ 7名以上

93施設回答

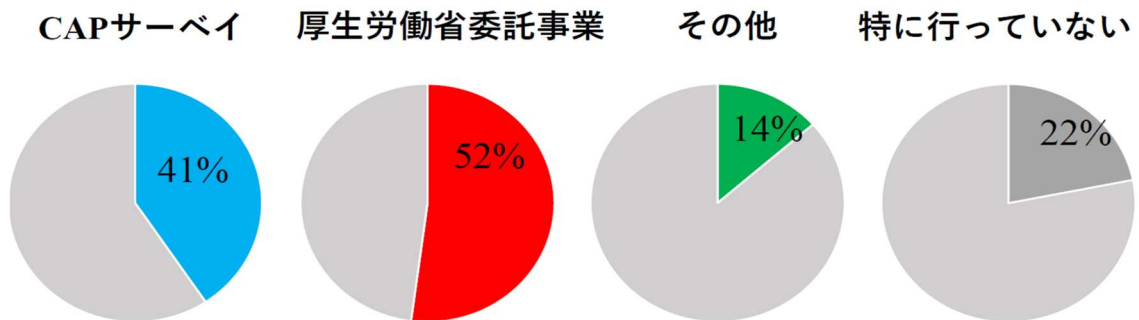


橋口：検査スタッフの人数はスライドの通りです。検査スタッフも SARS-CoV-2 の検査に比重がさかれていることを思わせる結果でした。

上岡：6名以下の少ない人数で行っている場合には遺伝子や感染症の部署が行っていると考えられますが、7名以上では他の検体系の部署のスタッフも関係していると思われます。LAMP 法などの簡便な検査であれば良いのですが、PCR になると専門性が必要になるので大変ではないのでしょうか。

質問1-7. 貴施設では、SARS-CoV-2検査（PCR検査）の外部精度管理調査を受検されてますでしょうか（複数回答可）。

96施設回答

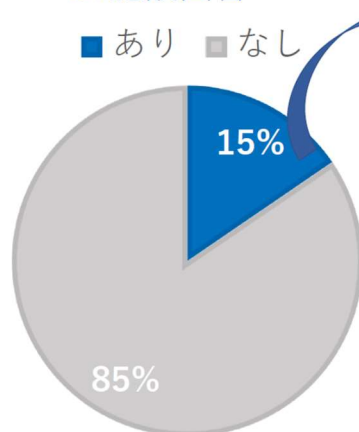


橋口：どうみるか、ですが予想よりもきちんと外部サーベイを受審していると思います。受検していない施設が22%なので、もっと改善していかなければいけない状況と思われます。基本的には受けている、ということでさらに充実させていく必要がある、ということだと考察いたします。

上岡：何らかの外部精度管理調査を受審している施設が多いようなので、今後も感染症などにおいて外部精度管理調査に参加しやすい仕組みが必要になると思います。

質問1-8. 貴施設（検査部）にNGSがありますか。

97施設回答



質問1-9.

SARS-CoV-2遺伝子解析目的に新規導入 4施設

以前より導入されていた 13施設

目的:

血栓性素因遺伝子検査

インフルエンザの遺伝子解析

がん・難病等の遺伝子解析

がん遺伝子パネル検査

エキソーム解析

各種耐性菌等の解析目的

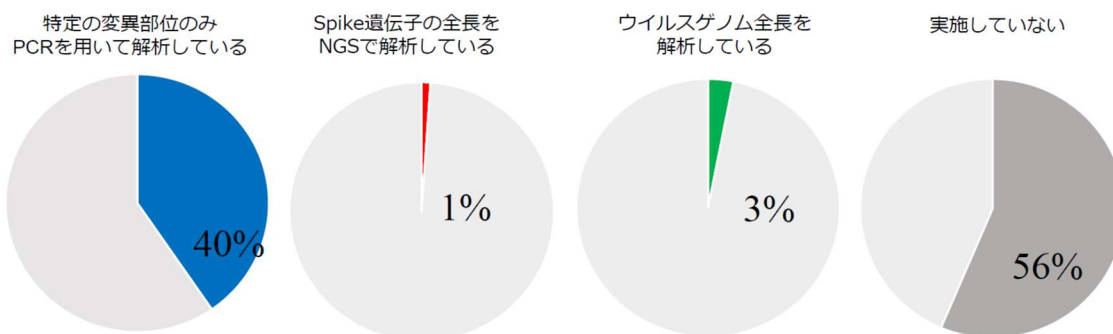
複数菌感染(細菌や真菌)の起炎菌同定、研究に使用

橋口：NGSがある施設が15%ありました。

上岡：案外すくないな、という印象です。検査部になくても研究室などにある、ということもあるのではないのでしょうか。あえて検査部にはいらない、と考えている施設もあるかもしれません。

橋口：あるにはあるがまだ実働していない、という施設もあるようでした。今後のNGSの稼働についての利活用の面、教育活動、研修活動が必要になっていると思いました。今後のがん、難病の遺伝子解析に対する検査部の構築については、NGSを導入した施設は生かしたいと思う、という施設が5施設とということでした。ポストコロナを見据えたうえで考えていく必要があるのではないかと考えています。

質問1-12. 貴施設では、SARS-CoV-2については、変異解析を行っているでしょうか(複数回答有)。94施設回答



橋口：特定の変異部位のみを解析している施設は40%ありました。保険診療外で、何らかの費用を捻出して40%の施設では特定の変異部位のみを解析して臨床側に返しているということでございます。

上岡：40%というのは案外多いな、という印象です。実際に臨床側に返しているかどうかは実際わからないのかもしれませんが。PCRで調べられるのであれば検査している施設もあると思います。

質問1-13. SARS-CoV-2検査に関して、検査部会議でディスカッションしたいことやコメント。

- ▶ NGSを投入してまで SARS-CoV-2のゲノム解析を行う必要があるか。
- ▶ SARS-CoV-2既往歴のある患者の検査結果の解釈について。
- ▶ ID NOWやGeneXpertなどの迅速核酸増幅検査で実施している施設があるか。
- ▶ 社会的なカットオフ値について。
- ▶ 精度管理の運用について。
- ▶ 偽陽性を見極める方法と報告方法。
- ▶ 複数の方法を用いて検査を行うときの使い分け。
- ▶ 検体の品質管理（特に自己採取による唾液検体について）。
- ▶ 感染症検査室要員以外での検査者の補充・研修について。

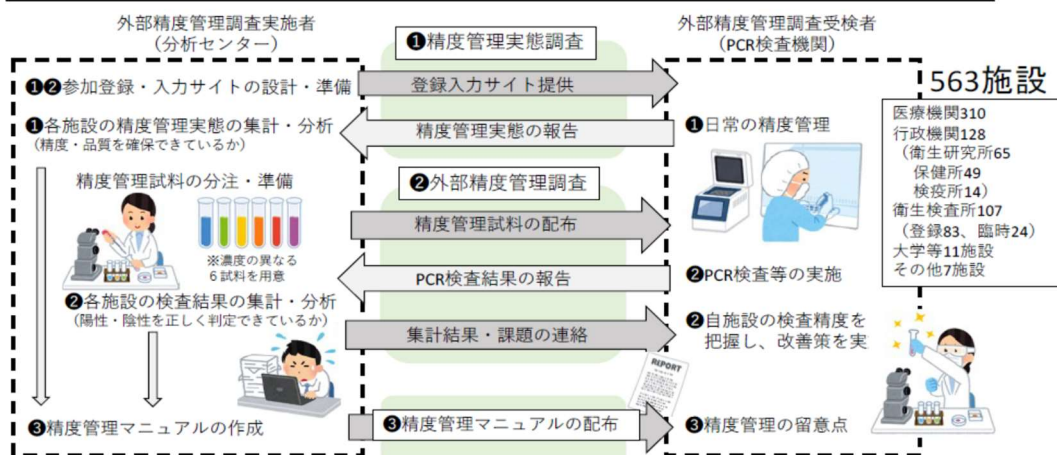
橋口：フリーコメントについてまとめてみました。精度管理、機種のご多様性、対社会、人材育成。NGS の普及とポストコロナ、などが課題として集約すると考えられます。前者では標準化、後者では振興感染症への対策強化は国策でございますので、しっかりとした学会、検査室との連携が必要であることが、アンケート調査から考察したことでございます。分子生物学の素養を持つ臨床検査技師の方々の育成が大切ではないか、と感じた次第でございます。

それでは宮地先生の指定発言をお願いします。

宮地：表記のタイトルでコメントさせていただきます。

厚生労働省事業「新型コロナウイルス感染症のPCR検査等の外部精度管理調査事業」

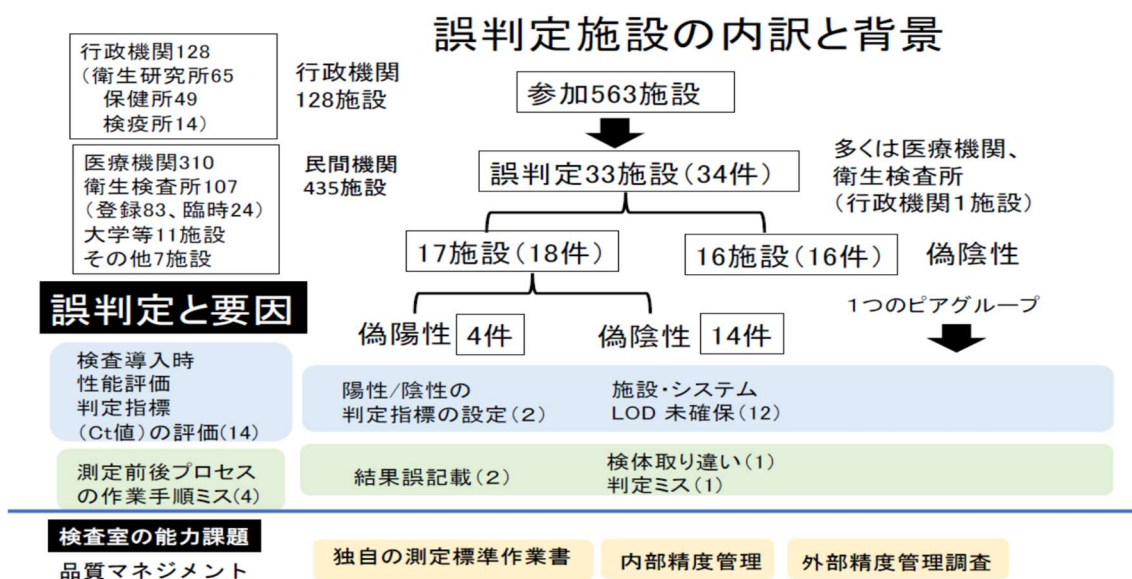
新型コロナウイルス感染症のPCR法又はLAMP法による検査については、検疫所、地方衛生研究所・保健所、民間検査機関、大学、医療機関等の複数の施設において行われているが、使用する装置・試薬や手技等によって検査結果が異なるのではないかなどの指摘がある。
 新型コロナウイルス感染症のPCR検査等の精度を確保するため、統一的な試料を各施設に配布し、その検査結果を報告させるなどの外部精度管理調査を実施し、PCR検査等の精度の確保を図る。
 事業概要は、①精度管理実態調査、②外部精度管理調査、これらに基づく③精度管理マニュアル作成から構成される。



スライドは厚労省の委託事業の概要です。その内容は3つの大きな柱がございます。1. 精度管

理実態調査、2. 外部精度管理調査、3. それぞれの結果に基づく精度管理マニュアルの配布で
 ございます。先ほどのアンケートのキーワードのいくつかが盛り込まれています。参加施設は5
 63施設でした。上記のような分類、カテゴリーになっています。

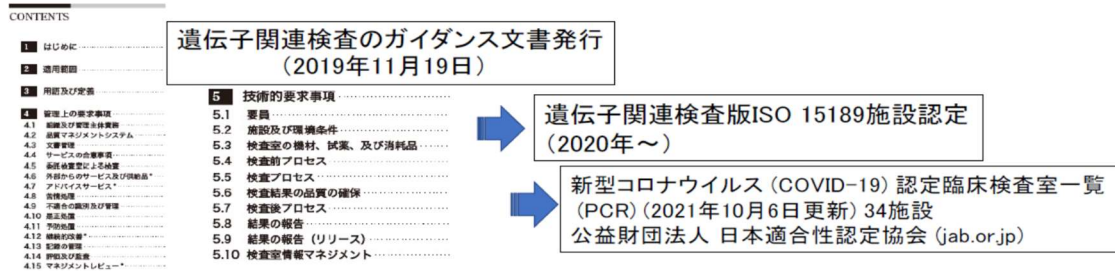
このスライドは調査結果の概要でございます。今年の1月にエグゼクティブサマリーとして公
 開されています。先ほどのアンケートにもございました通り、核酸抽出、試薬、手技が非常に多
 様である、ということです。検出感度が100倍くらい違います。医療機関でもそのようになって
 います。独自の標準作業書を用いている施設が約5割、統計学的な内部精度管理が約2割、こ
 れらから検査室の総合的な管理能力の違いが生じ、同じ施設内での測定結果の違い、他の施設と
 異なる測定結果となると推測しています。また、6試料の判定結果は正答率は総じて良好でした。
 17施設で誤判定がありました。定性、定量で必ずしも良くない施設があることがわかりました。
 上記の結果にもとづいて精度管理マニュアルを作成しました。要点は今日のテーマである検査
 室の能力ということに絞りますと、ISO15189 の遺伝子版の取得が必要である、という結論
 と致しました。スライド右は誤判定の要因と対策を示しています。



誤判定を起こした33施設(34件)の内訳を示します。偽陽性については、日本独特ですが、
 Ct値が40という基準でした。Ct値は試薬と装置の組み合わせで決まりますので各施設自らが
 決める必要があります。水を配っても陽性と判定している施設がいくつかございました。偽陰性
 としてはLODがしっかりとれていない、もう一つは測定前後の作業ミスで独自の標準作業を
 作っている施設が少ない、内部精度管理も統計的に行っているところが少ない、ということがわか
 りました。

検査室の能力課題

	全体	誤判定
施設カテゴリー(行政機関)	128/563 (21.7%)	1/17(5.9%)
専門資格(遺伝子分析科学認定士、認定微生物検査技師)	103/563 (18.3%)	4/17 (23.5%)
国内薬事承認	300/563 (53.3%)	10/17 (58.8%)
第三者施設認定・認証	117/563 (20.8%)	7/17 (41.2%)



検査室の能力については、行政機関の誤判定は少ない、民間が多い、という結果でした。専門資格は両者約2割でした。遺伝子分析科学認定士、認定微生物検査技師の2つが比較的多い資格でした。やはり資格を持っているだけでは精度管理ができるというわけではない、ということが反省点です。薬事承認だけで誤判定が減るわけでもありませんでした。検査室の能力が重要です。第三者認定も万全ではなく、落とし穴がありました。これまでの第三者認定は薬事承認された検査が対象で、研究用試薬を用いた検査を走らせることには脆弱性があることがわかりました。香港では新型コロナウイルス検査はISO15189の認定を受けた検査室ではないと陰性証明は有効ではございません。入国できない、または帰国できないという状況になっています。

将来的な方向性としては、昨年5月の日本医師会 COVID-19 有識者会議 PCR タスクフォース中間報告があります。次のパンデミックに備えるためにも安定供給できる国家的な社会基盤、運用できる仕組みが必要です。検査室の能力を評価しその能力を維持することが必要です。そのことが医療機関の機能強化につながると考えています。緊急時(パンデミック、救急医療、感染診療)も平時(ゲノム医療、がんゲノム、難病)も国民の継続的な安全・安心な医療提供ができると考えています。以上でございます。

橋口: 宮地先生、ありがとうございました。宮地先生からの言葉にありました検査室の格差の解消、ならびに国家的戦略、ということになろうかと思えます。奇しくもアンケートの結果もそのような内容になっていたのではないかと思った次第です。これでテーマ1を終了させていただきます。

(テーマ2)「体細胞遺伝子、遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)の院内連携、外部委託業務について」

司会：東京医科歯科大学医学附属病院 検査部 市村 直也

順天堂大学大学院医学研究科 田部 陽子

指定発言：浜松医科大学医学部医学科 臨床検査医学 前川 真人

田部：テーマにも最初にアンケートのまとめと指定発言の順番でお願いします。司会は順天堂医院の田部と東京医科歯科大学の市村技師長が担当します。まずはアンケートにつきまして、市村技師長から報告してもらいます。「体細胞遺伝子、遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)の院内連携、外部委託業務の現状とそこから見えてくる課題について」よろしくをお願いします。

田部：市村技師長、よろしくをお願いします。

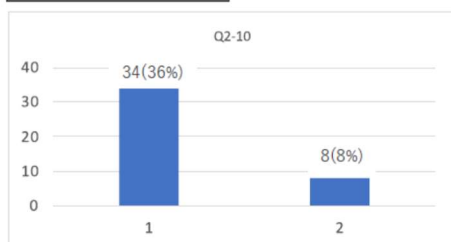
市村技師長：「体細胞遺伝子、遺伝学的検査(生殖細胞系列遺伝子検査)の院内連携、外部委託業務について」の集計結果を発表したいと思います。

今回テーマ2では29の設問を行い、97施設から回答をいただきました。体細胞遺伝子検査と遺伝学的検査を対比して集計結果を提示したいともいます。

遺伝子関連検査の院内実施状況

- Q2-10:貴施設の臨床検査室で行っている体細胞遺伝子検査はどのような検査があるでしょうか。
- Q2-11:貴施設の臨床検査室では、どのような生殖細胞系列遺伝子検査を実施していますか。

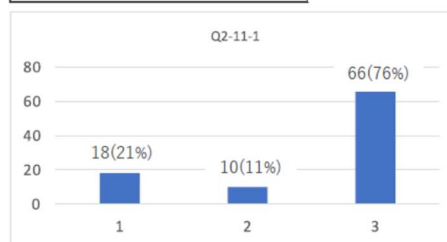
体細胞遺伝子検査 回答:95施設



- 1 保険診療の範囲で実施している場合
- 2 保険収載されていない検査を実施している場合

➡ **実施施設数：40(42%)**

生殖細胞系列遺伝子検査 回答:87施設



- 1 保険診療の範囲で実施している場合
- 2 保険収載されていない検査を実施している場合
- 3 対応できていない(行っていない、または全て外部委託検査で行っている)

➡ **実施施設数：21(24%)**

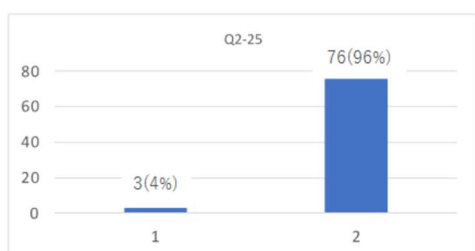
まず初めに遺伝子関連検査の院内実施状況について質問いたしました。

● Q2-10:貴施設の臨床検査室で行っている体細胞遺伝子検査はどのような検査があるでしょうか。95施設から回答があり、保険診療の範囲で実施している：34施設36%、保険収載されていない検査を実施している8施設8%でした。オーバーラップもあるため、実施施設数としては40施設42%でした。

● Q2-11:貴施設の臨床検査室では、どのような生殖細胞系列遺伝子検査を実施していますか。
 87施設から回答があり、保険診療の範囲で実施している：18施設21%、保険収載されていない検査を実施している10施設11%でした。対応できていないのは66施設76%でした。オーバーラップもあるため、実施施設数としては21施設24%でした。

生殖細胞系列遺伝子検査の導入予定

● Q2-25:貴施設の臨床検査室が今後実施予定の生殖細胞系列遺伝子検査はありますか。



回答:79施設

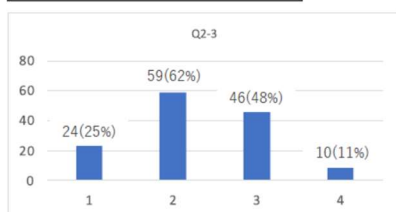
- 1 ある
- 2 ない

病理検体を用いる体細胞遺伝子検査は、一部は院内実施するが病理部で FFPE を準備して検査部から外部委託するという施設が一番多く、次いで病理部または検査部から外部委託するという回答が続いている(Q2-2)。それを反映して、外部委託への出件部門は検査部が一番多いものの(Q2-3)、発注担当者は、病理部と検査部がほぼ同数であった(Q2-8)。

外部委託検査の窓口業務

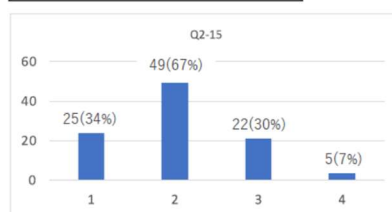
- Q2-3:体細胞遺伝子検査の院内検査や外部委託業務に対して、院内のどの部署が検査依頼書と検体を外部検査機関に出検していますか。主な部署をご回答ください。
- Q2-15:どこが生殖細胞系列遺伝子検査依頼書と検体を外部検査機関に出検していますか。主な部署をご回答ください。

体細胞遺伝子検査 回答:95施設



- 1 診療科
- 2 検査部
- 3 病理部
- 4 その他

生殖細胞系列遺伝子検査 回答:73施設



- 1 診療科
- 2 検査部
- 3 遺伝子診療部
- 4 その他

コメント 抜粋 Q2-3

ゲノム診療センターの病理検査室（病理部門）と検査部門で協力して院内で行っている（FFPEは病理部門で準備して検査部から外部委託している）

検査項目により診療科より出検しているものと、検査部より出検しているものがある。

診療科が病理部に検体作成を依頼し検査部内外注委託職員に提出
 診療報告書については診療科が書くことと依頼された病理部が書く時がある

コメント 抜粋 Q2-15

「がん関連」は診療科主治区。「がん関連以外」は遺伝カウンセリング室

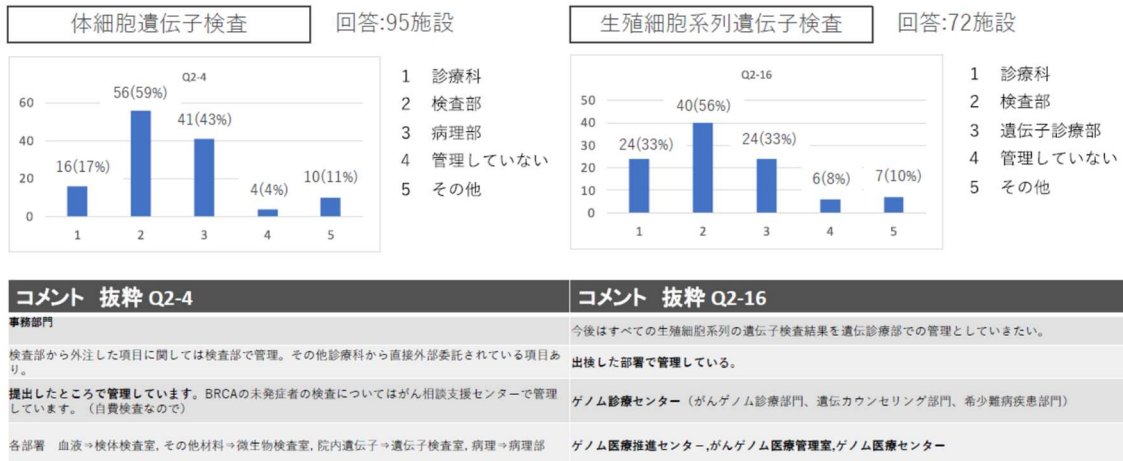
主にゲノム診療センター（がんゲノム診療部門、遺伝カウンセリング部門、希少難病疾患部門）であるが、検査によって運用は異なる。

保険適応のあるものについて、一部検査部から出検している。

病理検体を用いる体細胞遺伝子検査は、一部は院内実施するが病理部で FFPE を準備して検査部から外部委託するという施設が一番多く、次いで病理部または検査部から外部委託するという回答が続いている(Q2-2)。それを反映して、外部委託への出件部門は検査部が一番多いものの(Q2-3)、発注担当者は、病理部と検査部がほぼ同数であった(Q2-8)。

検査の進捗管理

- Q2-4/Q2-16:体細胞遺伝子検査/生殖細胞系列遺伝子検査の院内検査や外部委託業務検査の進捗を管理（検査のリスト化を含みます）している部署は下記のいずれでしょうか。主な部署をご回答ください。

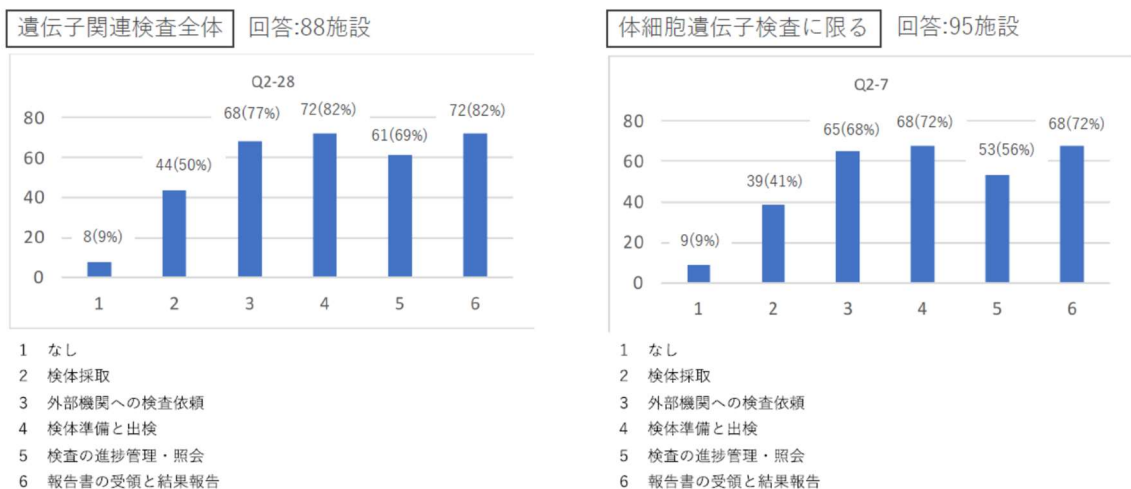


生殖細胞系列の遺伝子検査について、出検後の検査の進捗や報告書の管理についても、体細胞遺伝子検査では検査部や病理部と回答した施設が最も多いのに対して(Q2-4&Q2-5)、生殖細胞系列の遺伝子検査では診療科と遺伝子診療部を足した数が検査部を上回っていた(Q2-16&Q2-17)。

生殖細胞系列の遺伝子検査について、出検後の検査の進捗や報告書の管理についても、体細胞遺伝子検査では検査部や病理部と回答した施設が最も多いのに対して(Q2-4&Q2-5)、生殖細胞系列の遺伝子検査では診療科と遺伝子診療部を足した数が検査部を上回っていた(Q2-16&Q2-17)。

診療科と外部委託検査機関との仲立ち

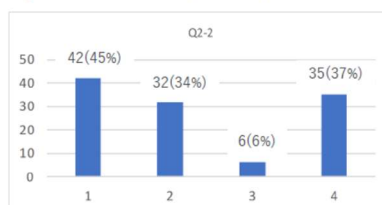
- Q2-7/Q2-28:診療科と外部委託検査機関との間で、検査部が関わるプロセスはありますか。（複数選択可）



診療科と外部委託検査期間との間で検査部が関わるプロセスの傾向は、病原体遺伝子検査を含む全ての検査と体細胞遺伝子検査に限った場合で、同じであり、検体準備と出検が1番多く、ついで報告書の受領と結果報告であった(Q2-7&Q2-28)。

病理検体を用いた連携体制

- Q2-2: 貴施設では、病理検体を用いる体細胞遺伝子検査はどのように行っていますか（複数回答可）。



回答:94施設

- 1 一部は院内病理部門と検査部門で協力して院内で行っている（FFPEは病理部門で準備して検査部から外部委託している）。
- 2 病理部門で行っている。
- 3 検査部門で行っている。
- 4 全て外部委託している。

コメント 抜粋

HER2遺伝子検査のみ病理部門内で行っており、その他の検査は外部委託している。	FFPEブロック作製一病理部 薄切、核酸品質チェック、出検→ゲノム医療総合検査室(オンコメインマルチCD xのみ)
病理部門で薄切し一部を除き外部委託している。	EGFR、KRAS、RAS・BRAF、ROS1、MSIなど現在病理部で標本作成し、検査部から外注委託している。今後、病理部と協議しながら院内検査として取り込みを検討中である。
検査依頼・外注業者受渡し・結果取込みは検査部にて実施。病理標本作成・マーキングは、医師から病理部へ依頼をし、 標本 がきたら 医師が検査部に提出 している。	病理で準備し検査部から外部委託
FFPEまたは未染色切片を病理部門から各診療科に渡し、 各診療科 が検査部門システムを通して外部委託している。	肺癌オンコメイン、MSI、HRD等については病理部でFFPEから提出検体の準備を行い臨床検査部経由で外部委託。肺癌EGFR等の一部の遺伝子検査は院内実施（病理部）
固形癌に関わる遺伝子検査については、病理部でFFPEから薄切し外注検査会社に委託しています。	病理部門が病理検査室として検査部門内にあるため、一貫して検査部門内で検査あるいは外部委託している。
ゲノム診療センターの病理検査室(病理部門)と検査部門で協力して院内で行っている（FFPEは病理部門で準備して検査部から外部委託している）	FFPEは病理部門で準備して検査部から外部委託している。外部委託した検査結果は検査部で開封し、電子カルテに登録している。

病理検体を用いる体細胞遺伝子検査は、一部は院内実施するが病理部でFFPEを準備して検査部から外部委託するという施設が一番多く、次いで病理部または検査部から外部委託するという回答が続いている(Q2-2)。それを反映して、外部委託への出件部門は検査部が一番多いものの(Q2-3)、発注担当者は、病理部と検査部がほぼ同数であった(Q2-8)。

生殖細胞系列遺伝子検査における連携体制

- Q2-22: 生殖細胞系列遺伝子検査の精度管理（発注、報告書の取り込み、取り違い防止、精度確保、記録の保管など）はどのように行っていますか（検体検査の精度確保に関する医療法等の一部を改正する法律（平成29年法律第57号）への対応を含む）（複数回答可）。



回答:71施設

- 1 遺伝子診療部門が全て行っている。
- 2 検体検査部門（検査部）が全て行っている。
- 3 遺伝子診療部門と検体検査部門（検査部）が協力して行っている。
- 4 その他

コメント 抜粋

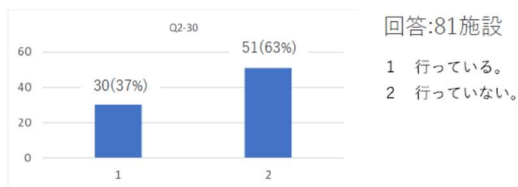
検査は外注化していますので、検査部では検体の受付を行い、外部検査機関に検査を発注します。検査結果は検査部が外部検査機関から受け取り、結果の控えを保存し、原本は担当診療科に報告します。電子カルテへの取り込みは紙媒体については担当診療科が取り込みをしています。現状では電子データでの報告はありません。
院内項目のUGT1A1に関しては検査部が全て行っている。その他の生殖細胞系列遺伝子検査（遺伝性腫瘍）では、保険適用の生殖細胞系列BRCA遺伝子検査の発注は、検査目的と保険適用の有無により発注者が異なる；コンパニオン診断目的のBRCA遺伝子検査の匿名化と発注は各診療科が行い、HBCC診断目的のBRCA遺伝子検査の匿名化と発注は基本的に遺伝診療部門が行う。BRCA以外の遺伝性腫瘍の生殖細胞系列遺伝子検査（自費）の匿名化と発注は、遺伝診療部門が行う。遺伝性腫瘍の生殖細胞系列遺伝子検査の報告書の受け取り、報告書の電子カルテ取り込み、遺伝子検査の実施および結果に関する記録は、遺伝診療部門が行っている。取り違い防止として検査部で採血時ダブルチェックなどを行っている。精度確保については検査導入時および更新、検査方法変更時などに、検査部および遺伝診療部門がともに検査会社に確認している。
発注、記録保管については ゲノム医療推進センター 。検体採取については 病理診断科
家族メンバー（複数）の保因者診断での検体取り違い防止のため、医師採血を実施。リストバンド活用。
遺伝子診療部門が発注 、検体回収後の依頼書控えは検査部門保管、報告書は遺伝子診療部宛となる。一部、 診療科が発注 については、検体検査部門で対応している。

71施設から回答がありました。遺伝子診療部門が全て行っている、が12施設17%、検体

検査部門で全て行っている、が27施設38%、遺伝子診療部門と検体検査部門が協力して行っているが26施設37%でした。

研究室での遺伝子関連検査

- Q2-30:学内の検査部外（医学部研究室等）で遺伝子関連検査を行っているでしょうか。



コメント 抜粋

報告書に研究室での解析結果であり臨床検査結果とは異なる旨を記載している

診療科によっては検査を行っているようであるが、精度は担保されていないと思います。

検査部以外が学内で実施している遺伝子関連検査は、あくまでも研究目的で実施されているものと理解しています。

コロナPCR検査体制を整備している。精度保証などは検査部がフォローしている。

診療科の研究室にて遺伝子関連検査を実施している事例がございます。当該研究室は、定期的な検査装置の点検等を実施し装置の性能を確認しているとのことです。また、検体は常に2系列採取したうえで、一方で検査を実施し、判定結果に疑問が残る場合、もう一方の検体を用いて再検し、検査の妥当性を担保しておられるようです。ただし、今後は2022年4月ごろに本格稼働させる予定の検査部遺伝子検査室において、これらの検査部外にて実施している遺伝子関連検査を取り込む予定で調整中です。

検査部としては取っていない。医学教育などで医療法・臨床検査技師法による臨床検査について教育活動は行っている

- Q2-30:学内の検査部外（医学部研究室等）で遺伝子関連検査を行っているでしょうか。という質問に対する結果です。回答数は81施設でした。行っている、は30施設37%、行っていない、は51施設63%でした。フリーコメントでは、コロナPCR検査体制を整備している。精度保証などは検査部がフォローしていると回答した施設が1施設含まれていました。

まとめ

- 院内実施している施設は体細胞遺伝子検査が4割、生殖細胞系列では2割
- 外部委託検査の窓口業務について、体細胞遺伝子検査では主に検査部門または病理部門が携わっている。生殖細胞系列では、診療科あるいは遺伝子診療科と回答した施設が3割
- 部門間連携の視点では、病理検体を使った検査では、病理部門がFFPE標本を準備して、検査部を窓口に出検するという流れが多かった。一方、生殖細胞系列では、遺伝子診療科との協力体制があると回答した施設が26施設（36%）に上ったが、今回のアンケートの回答では具体的な内容は記載されていなかった。
- 検査の出検やレポートの管理も行う専門部署（センター）を有した施設があった。（ゲノム診療センター、ゲノム医療推進センター、がんゲノム医療管理室、ゲノム医療センター）

遺伝子関連検査の院内連携・外部委託業務の現状

- 材料別 × 出検者別で施設ごとに運用として取り決めている状況が多い
- センターが一元管理している施設が少数ではあるが存在

検体検査の精度確保（改正医療法 平成30年12月1日施行）の観点から、外部委託する場合であって検体検査部門が遺伝子関連検査の検査工程の適切な管理が求められている。外部委

託の遺伝子関連検査では、検体の採取や FFPE の準備という部分では、検査部あるいは病理部が関与するも、外部委託への出検や報告書の受領といった窓口業務がメインとなっている現状から、検査技師のスキルを必要としないために検査室が関与しようというモチベーションにつながっていないという意見があった。また院内検査の実施割合も体細胞遺伝子検査でも 5 割を切っていることから、院内検査室の検査プロセス自体の空洞化が危惧されるという意見もあがった。特に生殖細胞系列の遺伝子検査においては、検体検査部門の関与が十分ではなく、改正医療法の観点からは是正が必要である。しかし、診療科が主導して開始したなど、施設ごとの検査導入に至った背景があり、この本分野における検査体制の変更は過渡期であると考えられる。

また、体細胞遺伝子検査に限って見た場合でも、検査工程を管理するシステムが整備されていない状況にあり、これは管理していないか、あるいは管理するにしても台帳等の紙運用で行っている可能性がある。パネル検査も含めた遺伝子関連検査を一元管理するセンター化という意見もみられた。

田部：市村技師長、ありがとうございました。改正医療法にもとづいて、現在どのような内容で体細胞遺伝子、生殖細胞系列医遺伝子検査が行われているかのアンケートが行われました。つづきまして浜松医大の前川先生から指定発言をお願いします。

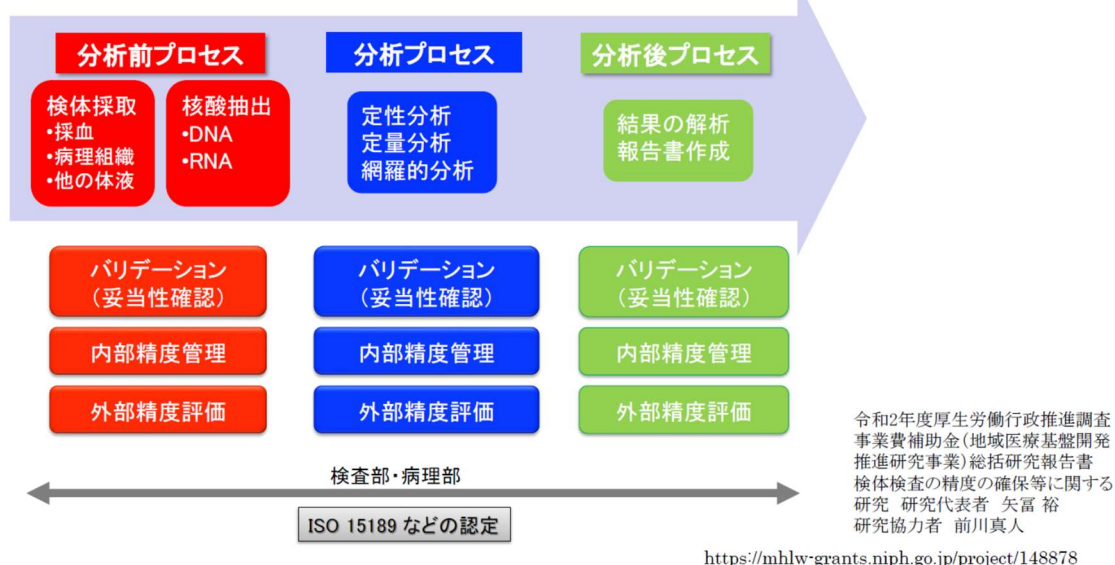
前川：よろしくをお願いします。今のテーマに関してまして指定発言をさせていただきます。テーマ1で宮地先生が格調高く示された「検査の質の確保が大切である」、ということに尽きると思えます。コロナに限らず、体細胞遺伝子、生殖細胞系列医遺伝子検査でも同じことです。ただ、コロナの検査は現場で行わなければなりません、体細胞遺伝子、生殖細胞系列医遺伝子検査は時間をかけても大丈夫です。したがって院内連携、外部委託業者との連携が必要になってきます。

外部委託検査を必要とする理由を下記のスライドにまとめました。

外部委託とする理由

- 経済性(物的資源・人的資源、初期費用・ランニングコスト)
- 検体数
- リアルタイム、即時性の優先順位
- 検査の質保証(少数検体での質保証)
- リスク管理(少数検体、慣れない検査のリスク管理)
- 興味と考え方(これまでの外部委託検査と遺伝子関連検査の違い)

遺伝子関連検査のプロセスと精度保証



遺伝子関連検査では検査のプロが頭からしっぽまで関与することが大事なことだと思います。バリデーションについては、導入するときに性能チェックをしていると思います。それが終わったら日々の精度管理を3点セットで行っていくことが必要であると考えています。

外部委託検査とした場合のプロセス

(アンケート内容 Q2-7/Q2-28)

分析前	<ul style="list-style-type: none"> 検体採取 外部機関への検査依頼 検体準備と出検 	<ul style="list-style-type: none"> 適切な検体採取と前処理 検体の取り違い防止 提出検体の質管理
分析	(衛生検査所)	<p>ISO 15189、4.5 委託検査室による検査</p> <p>4.5.1 委託検査室及びコンサルタントの選定と評価</p> <p>4.5.2 検査結果の提供</p> <p>再委託の監査、指導監督も必要(垂れ流しはNG)</p>
分析後	<ul style="list-style-type: none"> 検査の進捗管理・照会 報告書の受領と結果報告 	<ul style="list-style-type: none"> 結果の照合、取違防止 関与が薄い場合、取違のリスクも大きいいため、特に遺伝学的検査では確認試験が必要かも

外部委託検査のプロセスは上記のスライドのようになりました。検査のプロにとってはあまり面白くないかもしれませんが検査部にとっては大事な業務だと思います。片手間にやっていると検体取り違えのリスクが大きくなります。遺伝学的検査も輸血の血液型のように、ダブルチェックを行った方が良く個人的には考えています。衛生検査所は再委託の監査、指導監督も必要です。それらはISO15189上でも必要なことだと考えます。

外部委託する場合の衛生検査所の具備すべき条件

- 選択肢は3通り
- 自ら検体を受領し、自施設内の検査場所で検査分析を行う
- 検体を受領したのちに国内の外部の検査分析機関に委託する
 - ・国内の再委託先の検査分析機関が、検査受託に際して求められる医療法等の法的要件を満たしているかを確認
- 検体を受領したのちに海外の外部の検査分析機関に委託する
 - ・海外の委託先の検査分析機関が、当該国の検査実施に際して求められる法的要件を満たしているかを確認する

再委託する場合は、再委託先の検査分析機関が資格要件を満たしているか、検査の妥当性確認・内部精度管理・外部精度評価が適切に行われているかについて、責任を持って確認すること(衛生検査所指導監督基準、厚労省医政局)。

外部委託する場合の衛生検査所の備えるべき条件は上のスライドの通り3つあります。

- 自ら検体を受領し、自施設内の検査場所で検査分析を行う。
- 検体を受領したのちに国内の外部の検査分析機関に委託する。

国内の再委託先の検査分析機関が、検査受託に際して求められる医療法等の法的要件を満たしているかを確認する。

- 検体を受領したのちに海外の外部の検査分析機関に委託する

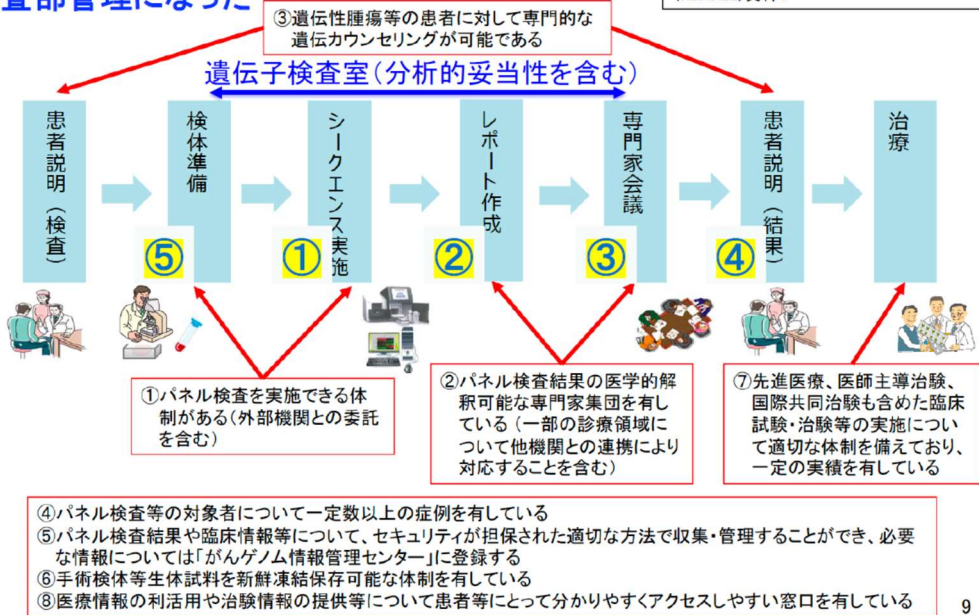
海外の委託先の検査分析機関が、当該国の検査実施に際して求められる法的要件を満たしているかを確認する。

下の2つでは登録衛生検査所がその管理監督をしてもらう必要があると思います。さらにこのこと(登録衛生検査所がその管理監督を行っていること)は検体を出したところ(病院等)では管理していく必要があると思います。再委託する場合は、再委託先の検査分析機関が資格要件を満たしているか、検査の妥当性確認・内部精度管理・外部精度評価が適切に行われているかについて、責任を持って確認することは衛生検査所指導監督基準であり、厚労省医政局のいうことでもあります。

そして人はい(ら)なくなった
or 全て検査部管理になった

遺伝子パネル検査の流れ

第2回がんゲノム医療中核拠点病院(仮称)等の指定要件に関するサブワーキンググループ (H29.9.11)資料4



さて、がんの遺伝子パネル検査やテーマ4のホールゲノム検査もそうですけれども、次世代シーケンサー(NGS)では、上図のような順番で行われます。①のシーケンスの実施(ウェットの解析)はすでにそとに出されています。②のレポート作成にはバイオインフォマティシヤや大きな容量のメモリを持ったコンピューターが必要になります。今後はAIを使った解析が行われてきます。したがってドライのバイオインフォマティクスはいずれ人が関与しなくても良くなるはずですが、そうしないと標準化はできないのではないかと。次に③のエキパネと呼ばれるエキスパートパネル(専門家会議)ですけれども、中核拠点病院で比較したらかなりずれていた、という論文が出ています。これも施設や専門家によってもちがうわけですから、AIを使ったサポートが必要になってきます。この辺りもだんだん人が必要なくなるかもしれません。患者説明もアバターが出現するかもしれませんし、検体採取も採血ロボットが出てくるかもしれません。そうすると、そして人はいらなくなった、ということに近づいていくわけです。検査部には遺伝子診療を行っているスタッフも結構いますので、頭から尻尾まで検査部が管理できる可能性もこともあるのかな、と期待しています。

遺伝子関連検査を一元管理するセンター化 (院内検査室で行う場合)

- 導入時の validation(妥当性確認)、verification(検証)
- 内部精度管理、外部精度評価プログラムの国内の質保証体制を構築
- 件数が少なければ、外からも受託(検査依頼、搬送、結果報告など一連の作業のシステム化が必要)
- 検査を研究室で行う場合は、全検査プロセスの管理に関与し、得られた結果確認のためのサンガーシークエンスのみを請け負うのもあり
- 検査の質保証、経済性、リスク管理、システム化(目に見えるサービス向上、速い安い上手い、付加価値、研究との合体、皆が得する)、要員の教育・研修

最後に遺伝子関連検査を一元管理するセンター化について考えてみました。この方が楽しいと思います。これらのことをまとめると次のようになります。

- 導入時の validation (妥当性確認)、verification (検証)
- 内部精度管理、外部精度評価プログラムの国内の質保証体制を構築
- 件数が少なければ、外からも受託 (検査依頼、搬送、結果報告など一連の作業のシステム化が必要)
- 検査を研究室で行う場合は、全検査プロセスの管理に関与し、得られた結果確認のためのサンガーシークエンスのみを請け負うのもあり
- 検査の質保証、経済性、リスク管理、システム化 (目に見えるサービス向上、速い安い上手い、付加価値、研究との合体、皆が得する)、要員の教育・研修 (テーマ3)。

以上です。ありがとうございました。

田部：前川先生、ありがとうございました。遺伝子関連検査に必要な管理について具体的にお話いただきました。また過渡期にある今、何をやらなくてはいけないか、どういう方向に向かっていくかについて踏み込んでいただいたと思います。まことにありがとうございます。ではテーマ2を終わります。

(テーマ3)「**遺伝情報(ゲノム医療全般、精密医療)を解釈・実施するための人材育成について**」司会：熊本大学大学院生命科学研究部臨床病態解析学講座 松井啓隆

奈良県立医科大学 中央臨床検査部 山崎 正晴

指定発言：日本大学医学部病態病理学系臨床検査医学分野 中山 智祥

山崎：皆さんこんにちは。テーマ3を始めたいと思います。「遺伝情報(ゲノム医療全般、精密医療)を解釈・実施するための人材育成について」のセッションです。このセッションについては熊本大学の松井啓隆先生と私奈良医大の山崎で進めさせていただきます。まず、松井先生からがん遺伝子パネル検査のお話と今回のアンケートのまとめと解析をお願いします。そのあと、指定発言で日本大学の中山先生からご発言いただきたいと思っております。それでは松井先生、よろしくをお願いします。

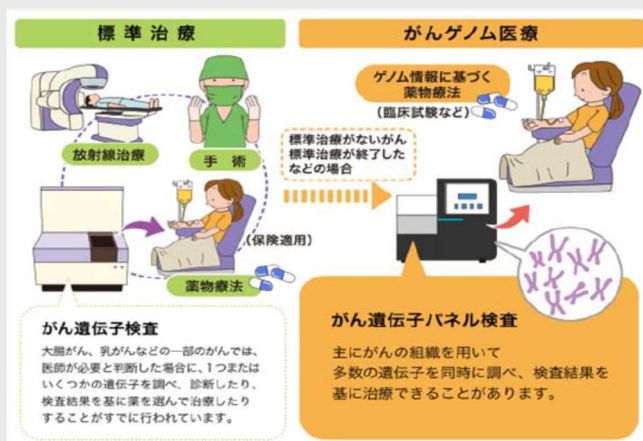
松井：ありがとうございます。熊本大学の松井でございます。テーマ3では臨床検査室がどのようにがん遺伝子パネル検査を含むがんゲノム医療に携わっているのかについて、アンケート調査をさせていただきました。ゲノム医療に対する検査室の役割について情報共有をさせていただくことといたしました。

がん遺伝子パネル検査の現在の位置付け

標準治療

- 手術
- 放射線治療
- 薬物療法(抗がん剤)

標準治療が終了しても腫瘍が残っている患者さんに対して、「**がんゲノム医療**」が開始された。



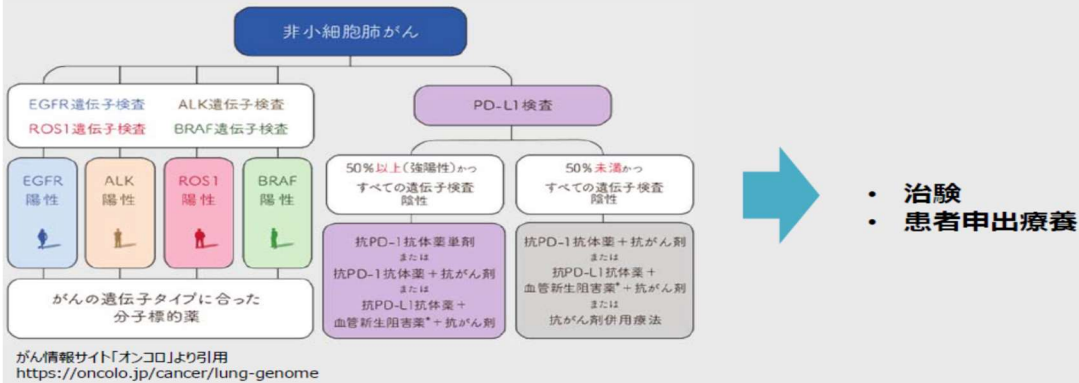
国立がん研究センターウェブサイトより引用(最終アクセス:2021年10月10日)
https://ganjoho.jp/public/dia_tre/treatment/genomic_medicine/genmed02.html

数枚のスライドで簡単には背景を説明させていただきます。御承知のとおり2019年6月にはがん遺伝子パネル検査が保険診療として開始されました。主に標準治療が終わったのちにも腫瘍が残存している患者さんを対象にして、これまで国内でも2万件を超える検査が実施されています。

がん遺伝子パネル検査では従来の臓器に応じた抗腫瘍薬の治療に加えまして、腫瘍細胞の持つ遺伝子異常を調べます。その情報を根拠として分子標的薬による治療を行う、ということががんゲノム医療ということになります。

がん遺伝子パネル検査の現在の位置付け

・ コンパニオン検査



- ・ 網羅的がん遺伝子パネル検査として、病理組織検体を用いるもののほかに、**2021年8月にはリキッドバイオプシーも保険収載された。**

また癌遺伝子パネル検査では、同時に複数の薬剤を確認するためのコンパニオン検査としての位置づけでも行われる場合があります。コンパニオン検査により適応となる治療薬が得られなかった場合には、その後治験や患者申出療養が検討されることとなります。今年の8月にはリキッドバイオプシーも保険収載されまして、すでに広く行われているところです。こちらは腫瘍組織ではなく、末梢血を検体として用いるもので、検体の管理や結果の解釈なども組織のものとは異なるということから、その適切な実施方法も議論されているところです。

ゲノム医療における遺伝子関連検査の精度管理

ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース 報告書 (2016年)

○ 遺伝子関連検査の品質・精度を確保するためには、遺伝子関連検査に特化した日本版ベストプラクティス・ガイドライン等、諸外国と同様の水準を満たすことが必要であり、厚生労働省においては関係者の意見等を踏まえつつ、法令上の措置を含め具体的な方策等を検討・策定していく必要がある。

- ・ 遺伝子関連検査の品質・精度の確保について、検体の採取方法や保存条件等、試料の質の確保も重要である。
- ・ 遺伝子関連検査の質を確保する上では、分析的妥当性、臨床的妥当性両方の観点で検討が必要ではないか。その際、科学的根拠（臨床的妥当性、臨床的有用性）を評価するための新たな体制を日本医学会に構築してはどうか。

特にゲノム解析の特性を考慮すると、遺伝子関連検査は他の一般的な検査と異なり多数の情報を総合的に判定する必要があることから、検査の品質・精度管理だけでなく、結果の解釈の質の確保も重要であるとの意見も出された。

厚生省：ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース（一部を抜粋）
<https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000140441.html>

医療法改正 (2018年)

医政発0810第1号
平成30年8月10日

各
都道府県知事
保健所設置市長
特別区長

厚生労働省医政局長
(公印省略)

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

第1 改正の趣旨
ゲノム医療の実用化に向けた体制整備が求められている状況において、安全で適切な医療提供の確保を推進するため、遺伝子関連・染色体検査を含む検体検査の精度の確保について、以下の事項について改正を行った。

- 1 病院、診療所又は助産所における検体検査の精度の確保に係る基準
病院、診療所（歯科診療所を含む。以下同じ。）又は助産所（以下「病院等」という。）において検体検査を行う場合の精度の確保に係る基準の策定（医療法施行規則（昭和23年厚生省令第50号）の改正）
- 2 業務委託における検体検査の精度の確保に係る基準
病院等の管理者が、病院又は診療所その他厚生労働省令で定める場所において検体検査の業務を行う者に対して検体検査の業務を委託しようとする場合の検体検査の精度の確保に係る基準の策定（医療法施行規則の改正）

改正医療法(2018年)（一部を抜粋）
<https://www.ajhc.or.jp/siryoo/20180810-2.pdf>

2016年には厚労省のゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース（宮地先生も関わっていると思いますが）、こちらにおいて遺伝子関連検査を適切に行う上での品質や精度の確保において、検体の採取方法や保存、管理方法も重要であるということ、また結果の解釈の質

を確保するという必要であることが示されています。さらにこれを受けまして2018年には医療法の改正が行われたことは皆様も良くご承知の通りです。院内で行う場合でも、外部委託する場合でも一定の精度管理を行うことが求められるようになってきています。これらについては先ほど宮地先生、前川先生が発言された通りです。

本アンケートの目的

- ・ がん遺伝子パネル検査・ゲノム医療が推進されている。
- ・ 医療法が改正され、遺伝子関連検査においても、自施設で行う場合・委託する場合の双方について検査精度の確保と管理が求められている。

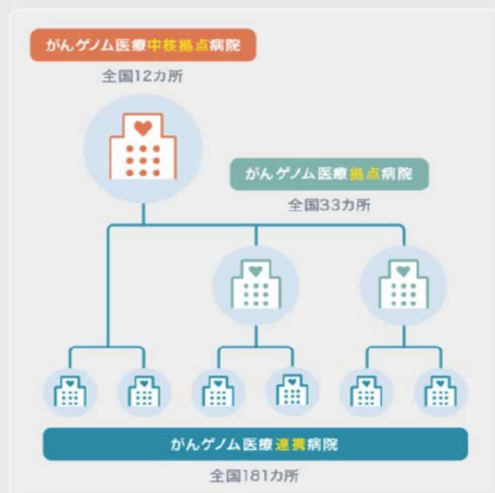


このようななかで、各施設の現状を整理し、検査室がゲノム医療においてどのような役割を担うことができるのか議論したいと考えました。

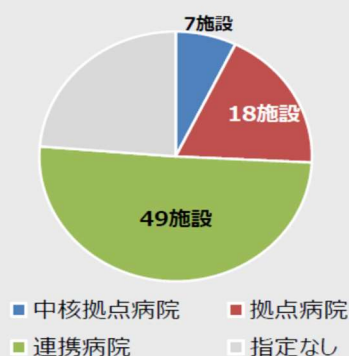
こうしたことを受けて本アンケートを通して、各施設の現状を整理するとともに、検査室ががん遺伝子を含むゲノム医療においてどのような役割を担うことができるのか、意見交換をさせていただくこととしました。アンケート調査にご協力いただいた御施設には改めて厚く御礼を申し上げます。

アンケート集計結果 (回答施設:97施設)

1. 貴施設では、がん遺伝子パネル検査を実施していますか。



アンケート回答施設数: 97施設



中外製薬株式会社ウェブサイトより引用
<https://gan-genome.jp/hospital/what.html>

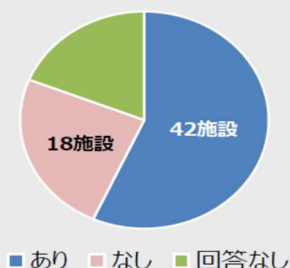
本アンケートにご回答いただいた施設97施設の内訳はがんゲノム中核拠点病院7、拠点病

院18, 連携病院49でした。国内のがんゲノム医療の病院は226ですので、約3分の1の関連病院にご回答いただいたということになります。

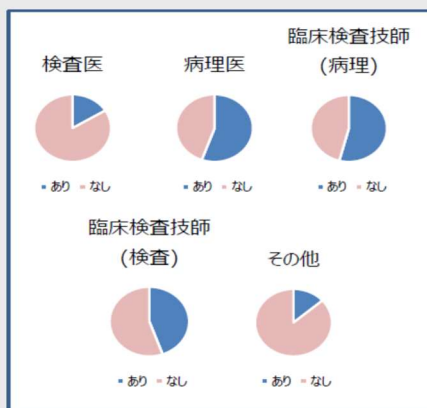
アンケート集計結果 (回答施設:97施設)

- 貴施設の臨床検査室は、がん遺伝子パネル検査の実施に関与していますか。
- 貴施設の臨床検査室では、どなたががん遺伝子パネル検査の実施に関与していますか (複数回答可)。

がん遺伝子パネル検査への関与
(がんゲノム医療指定病院 74施設)



がん遺伝子パネル検査に関与する
医療従事者の職種

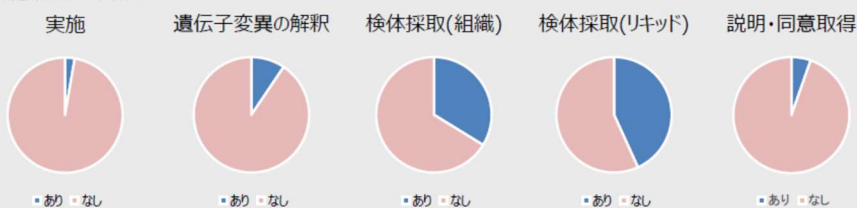


設問の2問目は検査室ががん遺伝子パネル検査に関与しているかを尋ねたものです。がん遺伝子パネル検査に関与しているとお答えいただいたのは、がんゲノム医療指定病院74施設のうち57%にあたる42施設でした。スライド右にありますように、これに関与する職種としては病理部門は予想通り医師、臨床検査技師の関与が多いことがわかりましたが、検査医の関与は現状ではかなり低い、ということが示されました。

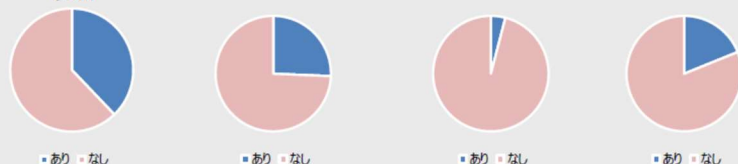
アンケート集計結果 (回答施設:97施設)

- 貴施設の臨床検査室は、がん遺伝子パネル検査のどのような業務に関与していますか (複数回答可)。

自施設でシーケンス



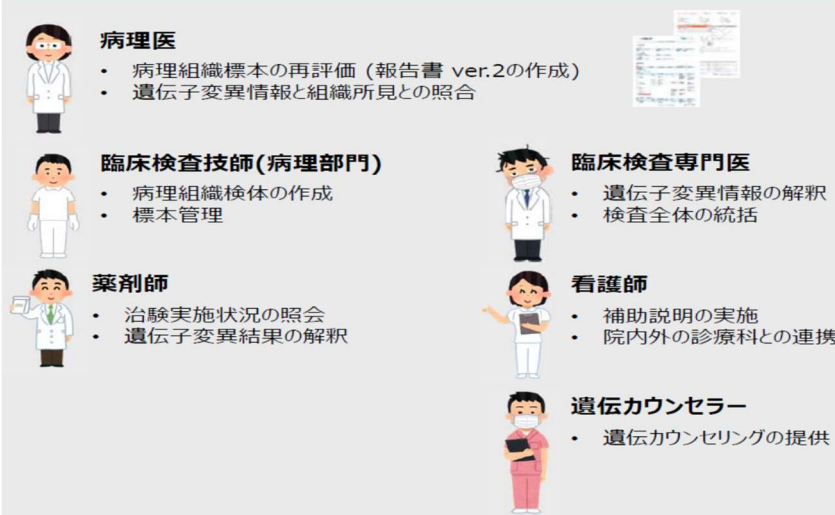
エキスパートパネル
参加



がん遺伝子パネル検査において検査室がどのような業務に関与しているか、との質問には、自

施設で行っているのは2施設のみで、多くは外部委託しているという状況です。検査室の役割は検体採取が主なもので、検査データを検査室で一元的に管理しているのは4分の1程度です。約4割の施設が左下のよう、医師や臨床検査技師がエキスパートパネルに参加していることがわかりました。

連携病院でのがん遺伝子パネル検査実施体制（熊本大学病院の例）



なお、私が所属している熊本病院（連携病院）の例ですが、この医療には多職種が関わっています。特に病理部門では検体の再評価をおこなって、その報告書を作成してもらっています。薬剤師も従来の業務にはなかった治験の状況を前もって調べてくれています。その場合には遺伝子変異情報を薬剤師に伝えることも行っています。

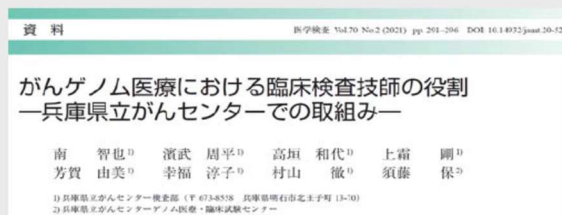
中核拠点病院・拠点病院での検査室の役割

- 臨床検査技師がエキスパートパネルの進行役
- 自施設で保険診療としてのがん遺伝子パネル検査を実施(シーケンスを実施)
- IQCも実施



(ただし、コストや人員の関係で、オンプレミス検査は困難な施設が多いものと予想されます。)

- 臨床検査技師が患者さんへの検査説明を実施
- ゲノムDNAの品質評価を実施



中核拠点病院では、院内でがんゲノムシーケンスを行い内部精度管理まで行っている施設もありました。臨床検査技師がエキスパートパネルの進行役を任されているという施設もありました。今回のアンケート対象施設ではありませんが、兵庫県がんセンターの例では臨床検査技師が検査説明やあるいは抽出したゲノム DNA の品質評価を行っている、ということが紹介されています。

アンケート集計結果 (回答施設:97施設)

5. 貴施設の臨床検査室ががん遺伝子パネル検査に関与するうえで、課題や問題点がありますか。自由回答形式でお答えください。

- 必要となる知識や情報量が多く、人材育成が難しい。
- 定期的なエキスパートパネル・会議により他の業務を圧迫しやすい。
- 特定の人材のみが関わって運用されている。そのため、運用に関して負担が大きい。
- 検査材料の調整や事務処理が煩雑であり、かなりの労力を割かねばならない。
- 病院全体として遺伝子診療体制の組織づくりが必要。
- 異業種間による情報共有が必要となるため専用の業務管理システムを構築することが望ましい。

検査室がすでにごんゲノム遺伝子パネル検査に関わっている施設の課題や問題点を上記に記載しました。多くの施設から人材育成が難しい、という回答が多くありました。多職種による情報共有することの負担も課題に挙げられています。

アンケート集計結果 (回答施設:97施設)

5. 貴施設の臨床検査室ががん遺伝子パネル検査に関与するとしたら、どのような役割を担うのが良いと考えますか。自由回答形式でお答えください。

- 患者さんへの検査内容の説明。
- Liquid biopsy検査への総合的な関与。遺伝子情報の解析や解釈を行い、エキスパートパネルに参加する。
- 検体の採取を含めた検査に用いる検体の質の管理や評価。
- シングルサイト検査(遺伝学的検査)の受託による、間接的ながんゲノム医療への寄与。
- 遺伝子変異情報の解析や解釈。

現時点ではがんゲノム遺伝子検査に関与していない施設からの回答です。どのようなことを担うのか、という質問に対して、上記のような回答がありました。

がん遺伝子パネル検査に関する提言

- 検査医・臨床検査技師が、検査の立場からがん遺伝子パネル検査に関与し、エキスパートパネルの構成員として役割を發揮することを求める。
想定される役割の例として、以下が挙げられる。
 - (1) 検体や情報の一元化された管理
 - (2) 検査精度の確保
 - (3) 検査データの評価・解釈
 - (4) 患者への検査説明
- 上記のため、検査医・臨床検査技師には、がん遺伝子パネル検査をはじめとする遺伝子関連検査へのリテラシーを高め知識を深めるため、あらゆる教育の機会を活用することを求める。
- がん遺伝子パネル検査の臨床検査としての品質を確保し良質な医療を提供するため、各施設のエキスパートパネルに対し、検査医・臨床検査技師を加えることを求める。

以上、がん遺伝子パネル検査において検査室は単に検体の受付や提出を行うだけではなく、検体の質の管理、あるいは情報の一元管理が求められていると思います。情報の一部には遺伝学的検査も含まれることとなりますが、本件に関する日本医学会のガイドラインが改訂される予定もうかがっておりますので、施設全体での議論と調整が今後必要になってくると考えられます。

そのために、スライドにあるように、検査医・臨床検査技師には、がん遺伝子パネル検査をはじめとする遺伝子関連検査へのリテラシーを高め知識を深めるため、あらゆる教育の機会を活用することを求めます。

こうしたことに合わせて、**テーマ3からの提言としては、がん遺伝子パネル検査の臨床検査としての品質を確保し良質な医療を提供するため、各施設のエキスパートパネルに対し、検査医・臨床検査技師を加えることを求める。**

以上でがん遺伝子パネル検査におけるアンケート調査とそれにもとづくとりまとめについて報告させていただきました。ありがとうございました。

山崎：松井先ありがとうございました。それでは、引き続きまして日本大学の中山先生から指定発言をいただきたいと思います。中山先生よろしく申し上げます。

インターネットトラブルにより、テーマ4の後に発表。

矢富：中山先生よろしく申し上げます。

中山：よろしくお願ひします。

遺伝学的検査でサイレント変異が見いだされた症例で、「病気の原因である変異が見いだされました」ということがあったそうです。「なんということ」ということになります。

遺伝子関連検査に係る資格など<その1> 2021.11現在

Qualification 資格名	The organization for authorizing the qualification 認定組織	受験資格の職種 (最低限の条件)	学問・実務領域
1 Medical Geneticist 臨床遺伝専門医・指導医	The Japan Society of Human Genetics 日本人類遺伝学会	Doctor, Dental doctor 医師、歯科医師	臨床遺伝学
2 Certified Genetic Counselor 認定遺伝カウンセラー	The Japanese Society for Genetic Counseling 日本遺伝カウンセリング学会	大学院修士遺伝カウンセリング養成専門 過程を修了	遺伝カウンセリング
3 Genetics, Clinical Cytogenetics 臨床細胞遺伝学認定士・指導士		問わない	臨床細胞遺伝学
4 Genomics and Medical Research Coordinator ゲノムメディカルリサーチコーディネーター	The Japan Society of Human Genetics 日本人類遺伝学会	専門学校卒業以上	ゲノム医学研究を中心に、 インフォームド・コンセントを 担当
5 Genetic Expert ジェネティックエキスパート	The Japan Society for Gene Diagnosis and Therapy 日本遺伝子診療学会	問わない	医療における遺伝学的検査 および体細胞遺伝子検査
6 家族性腫瘍専門医・指導医		Doctor 医師	腫瘍学と遺伝学
7 家族性腫瘍コーディネーター	The Japanese society for Familial Tumors 日本家族性腫瘍学会	臨床遺伝専門医および非医師の認定遺 伝カウンセラーであること	遺伝医療を受けられるよう 調整
8 家族性腫瘍カウンセラー			家系を社会に遺伝医療を 提供
9 がんゲノム医療コーディネーター	厚生労働省委託事業がんのゲノム医療 従事者研修事業 日本臨床腫瘍学会など	がんゲノム医療中核拠点病院・連携拠点 病院・がんゲノム医療拠点病院、及びそ れ以外のがん診療連携拠点病院等に勤 務する看護師、薬剤師、臨床検査技師、 遺伝カウンセラー	がんのゲノム医療に関する 遺伝子関連検査、患者・家 族への伝え方、多職種との 連携、意思決定支援等に ついて必要な知識・態度・ 技術の習得
10 遺伝学的検査アドバイザー	The Japan Society of Ningen Dock 日本人間ドック学会	医師、保健師、看護師、放射線技師、臨床 検査技師、管理栄養士、薬剤師など	遺伝学的検査

臨床遺伝学系の認定

臨床腫瘍学系の認定

その他

それで遺伝子関連検査に関する資格が必要ということになります。大まかに臨床遺伝系、臨床腫瘍系、その他の認定に分けられます。臨床遺伝系では臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、ゲノムメディカルコーディネーター、ジェネティックコーディネーターなどがあります。臨床腫瘍系では遺伝性腫瘍専門医、がんゲノム医療コーディネーター、その他では日本人間ドック学会の遺伝学的検査アドバイザーがあります。

遺伝子関連検査に関係する資格など<その2> 2021.11現在

Qualification 資格名	The organization for authorizing the qualification 認定組織	受験資格の職種 (最低限の条件)	学問・実務領域
11 Chromosome Analysis Technologist 染色体分析技術認定士	The Japanese Association for Chromosome and Gene Analysis 日本染色体遺伝子検査学会	問れない	染色体分析
12 Certified Clinical Chromosome and Gene Medical Technologist 認定臨床染色体遺伝子検査技師(染色体分野)	The Japanese Association of Medical Technologists 日本臨床衛生検査技師会	臨床 検査技師	染色体分析
13 Certified Clinical Chromosome and Gene Medical Technologist 認定臨床染色体遺伝子検査技師(遺伝子分野)	The Japanese Association of Medical Technologists 日本臨床衛生検査技師会	臨床 検査技師	染色体分析
14 Molecular Analysis Technologist 初級遺伝子分析科学認定士	The College of Molecular Analysis of Japan 日本遺伝子分析科学同学院	専門学校で分子生物学関連教科履修あるいは高等学校卒業同業務を3年以上	動物、植物、微生物、食品等全ての生物および由来物質を検査対象とする遺伝子分析技術者
15 Molecular Analysis Specialist 一級遺伝子分析科学認定士		初級取得5年	同上
16 Beginner's class Biotechnologist 初級バイオ技術者	The Japan Association of Biotechnology Education 日本バイオ技術教育学会	高等学校のバイオ技術に関する課程修了の在校生	バイオ技術に関する学知・知識
17 Middle class Biotechnologist 中級バイオ技術者		高等学校卒業後実務3年、大学、短期大学および専門学校バイオ2学年修了見込み	バイオテクノロジーに適用する実質
18 Higher rank Biotechnologist 上級バイオ技術者		3年制専門学校の卒業者または卒業見込み	指導的立場、バイオテクノロジーに適用し得る高度な技術者
19 Bioinformatics Technologist バイオインフォマティクス技術者	The Japanese Society for Bioinformatics 日本バイオインフォマティクス学会	問れない	生物学のデータを情報科学の手法により解析する学問および
20 Field of Biological Engineering, Professional Engineer Training Engineer 生物工学部門技術士修習技術者	The institution of Professional Engineers, Japan 日本技術士会	問れない。技術士第一次試験合格者及びそれと同等と認められた者で、技術士補となる資格を有する者	生物工学
21 Field of Biological engineering, Associate Professional Engineer 生物工学部門技術士補		修習 技術者となり、登録したもの	生物工学
22 Field of Biological Engineering, Professional Engineer 生物工学部門技術士		技術士第二次試験に合格した者	生物工学

臨床検査学系の認定

分子生物学系の認定

臨床検査医学系、分子生物学系の認定などもあります。臨床検査医学系では染色体分析技術認定士、遺伝子分析科学認定士（初級、一級）、分子生物学系ではバイオインフォマティクス技術者（バイオインフォマティクス学会）などがあります。

このように資格には様々なものがありますが、やはり解釈が必要です。がんゲノム中核拠点12か所があります。

エキスパートパネルの構成員リスト

- ① 構成員の中に、**がん薬物療法**に関する専門的な知識及び技能を有する診療領域の異なる**常勤の医師が複数名**含まれていること。
- ② 構成員の中に、**遺伝医学**に関する専門的な知識及び技能を有する**医師が、1名以上**含まれていること。
- ③ 構成員の中に、**遺伝医学**に関する専門的な**遺伝カウンセリング技術**を有する者が、1名以上含まれていること。
- ④ 構成員の中に、**病理学**に関する専門的な知識及び技能を有する**常勤の医師が、複数名**含まれていること。
- ⑤ 構成員の中に、**分子遺伝学**や**がんゲノム医療**に関する十分な知識を有する**専門家が、1名以上**含まれていること。なお、当該専門家は、申請時点からさかのぼって3年の間に、**がんゲノム医療**または**がんゲノム研究**に関する英文の査読済み論文(筆頭著者または責任著者に限る。)を執筆した実績があることが望ましい。
- ⑥ 構成員の中に、**次世代シーケンサー**を用いた**遺伝子解析**等に**必要なバイオインフォマティクス**に関する十分な知識を有する**専門家が、1名以上**含まれていること。なお、当該専門家は、申請時点からさかのぼって3年の間に、**がんゲノム医療**または**がんゲノム研究**に関する英文の査読済み論文(共著を含む。)を執筆した実績があることが望ましい。
- ⑦ エキスパートパネルにおいて検討を行う対象患者の**主治医**又は**当該主治医に代わる医師**は、エキスパートパネルに参加すること。

例えば連携病院になるための構成員リストは上記のようになっています。この中には臨床検査医は入っていません。これは非常に残念なことです。

指定発言

- **がんゲノムに携わる医師については臨床検査医師の規定はないがリキッドバイオプシーが登場してからは、病理学に限らず臨床検査医師が重要視されてよいのではないか。**
- **がん遺伝子パネル(プロファイリング)検査を院内で行うことは少なく、実施より解釈が重要になる。**
- **バリエーションの解釈、二次的所見の解釈を有する技術が必要。**
- **遺伝カウンセリング体制の確立が必要。**
- **適切な治験につなげる連携が必要。**

リキッドバイオプシーが保険収載されたので、臨床検査医が重要視されても良いのではないか。実施より解釈が重要になります。遺伝カウンセリング、適切な治験につなげる連携が必要と思います。以上です。ありがとうございました。

矢富：中山先生、ありがとうございました。中山先生には遺伝子関連検査に関わる人材育成について資格面からご発言いただきました。松井先生、山崎先生、もしコメントございましたらお願いします。宜しいでしょうか。

(テーマ4)「遺伝子関連検査(全ゲノムシーケンス時代)の検査部の今後」

富山大学学術研究部医学系臨床分子病態検査学講座 仁井見英樹

千葉大学医学部附属病院検査部、遺伝子診療部、がんゲノムセンター 松下 一之

松下：テーマ4では、昨今のニュースでも取り上げられている全ゲノムの話題でございます。がんや難病に対しても全ゲノムシーケンスが医療実装される、という報道がございました。今回アンケートを行わせていただきました。最初に仁井見先生からアンケートのまとめを御発表いただきたいと思います。

仁井見：

A. 人員の確保

1. 人材の育成

- 早い段階で取り組むべき：検査技師養成の大学などで専門科を設置
- 長期的な計画が必要：全国的な教育やトレーニングの機会が望まれる
教材や研修会（web開催）の充実

成功体験や失敗体験の情報を共有できるしくみ（専門サイトや掲示板？）

既に活躍している施設が研修生を一定期間受け入れるような制度

- ・ 認定資格（ジェネティックエキスパート等）取得の奨励：
認定資格取得者を管理者（プロセス全体を俯瞰して管理）として配置する
- ・ 検査結果の解析力の育成：高度な知識・確かな技術力・的確な判断力を要する
バイオインフォマティシャンとの協力
英語読解力
継続的な情報収集
- ・ 倫理・情報セキュリティに精通した人材の育成：
個人情報保護（匿名化）
高い倫理観

2. 人員の増員

- ・ 検査前・検査後プロセスに多職種・多人数の人手がかかるため、増員が必要：
新たな人員を雇用できなければ部内で人材を捻出する必要あり
病院全体や大学本部と増員を交渉する
病院全体で検体のプレアナリシスからの管理を重要視すべき

B. 場所・機器の確保

1. 遺伝子検査室の確保

- ・ 専用スペースを確保できるかどうか？

2. 遺伝子検査機器の購入

- ・ かかる費用：購入費用＋メンテナンス費用＋ランニングコスト
- ・ 稼働率の問題：現状の検体数では高い費用対効果が維持できない
病院の収益に見合わなければ施設の理解が得られない
収益がプラスとなるような診療報酬や加算が必要
- ・ 保険適応でないものの検査費用をどうするか？

C. 他部署との連携

1. 連携すべき部門

- ・ 遺伝子診療部：
遺伝カウンセリング等に技師も係わるべき（技術のみの理解では危険）
技師が遺伝子診療部のスタッフも兼ねる
- ・ 病理部
- ・ 医療情報部
- ・ 診療各科

2. センター化（関連する部署から人材を集める）

- ・ 遺伝子診療センター（仮称）：
 - 情報の一元化
 - 検体の保管
 - 倫理対応

D. ゲノム医療における検査部の役割

1. 臨床からの要望に応じた検査実施体制の整備（院内および外部委託）

- ・ 遺伝子検査のマネジメント業務：
 - 検体保存、外部への委託業務など
- ・ 遺伝子検査の品質保証（精度管理）：
 - 外部委託検査でも検体の質や量がフォードバックされる体制が必要
 - FFPE 検体の品質を長期間担保
 - ROSE 迅速細胞診の品質向上

2. 検査の解釈および問合せへの対応

- ・ 結果の解釈：
 - 市中病院では遺伝診療科が無い場合は問合せが検査部に来る

3. カンファレンスへの参加

- ・ エキスパートパネルにおける議論の質の向上に貢献すべき

4. ゲノム情報の管理やデータアクセスに関する管理体制

- ・ ゲノム情報の管理：
 - 診療科や医療情報部と連携して管理体制を整備
 - 遺伝子関連検査に特化した LIS（臨床検査情報システム）も必要

E. 遺伝子関連検査の院内化

1. ゲノム検査の院内化の検討

- ・ ゲノム検査の院内実施：
 - 多くの技師が遺伝子関連検査機器を操作できるようになっておくべき
 - 結果管理を適切に行えるようにする
- ・ NGS の精度管理：
 - 少なくとも保険収載されている項目は必要
 - 外部精度管理の種類は少ない
 - 関連学会・関連メーカーの協力が必要

2. 中核病院（大学病院など）への集約化

- ・ 解析施設の集約：精度管理の面でも望ましい
 - 外部あるいは地域との協働
 - All Japan 体制

中核（連携）病院との相談窓口の設置
遺伝学的アセスメント施設も集約した方が良い？

F. その他

1. 検査結果の研究利用

- ・ アカデミアとしての役割

2. 臨床検体の二次利用

- ・ オプトアウトでの使用：
遺伝子関連検査の精度管理目的や改良研究目的にて、臨床検体の二次利用を
オプトアウトで行えるようにする

3. 日本人の遺伝子情報データベースの構築

- ・ 検査部としてデータベース構築に協力する：諸制度を整えることが必要

4. アンメットニーズの把握

- ・ 希少疾患や難病の遺伝学的検査におけるアンメットニーズの把握：
今後は検査部として把握することが重要

以上です。

松下：仁井見先生、ありがとうございました。それでは大西先生に指定発言をお願いしたい
と思います。今仁井見先生からご発表のありました通り、全ゲノム解析の時代に入り、がん
が先行していますが、難病や生殖医療、希少疾患等が NGS というキーワードでくられる
時代になってまいりました。先ほど来ございました通り、検査部門、病理、遺伝、腫瘍の領
域が協力して進めていく必要があると思います。また、他部門の方からも、ゲノム医療の推
進には検査部門の関係者に牽引してもらいたいとのご意見も頂戴しています。それでは、大
西先生の指定発言をお願いしたいと思います。大西先生、よろしく申し上げます。

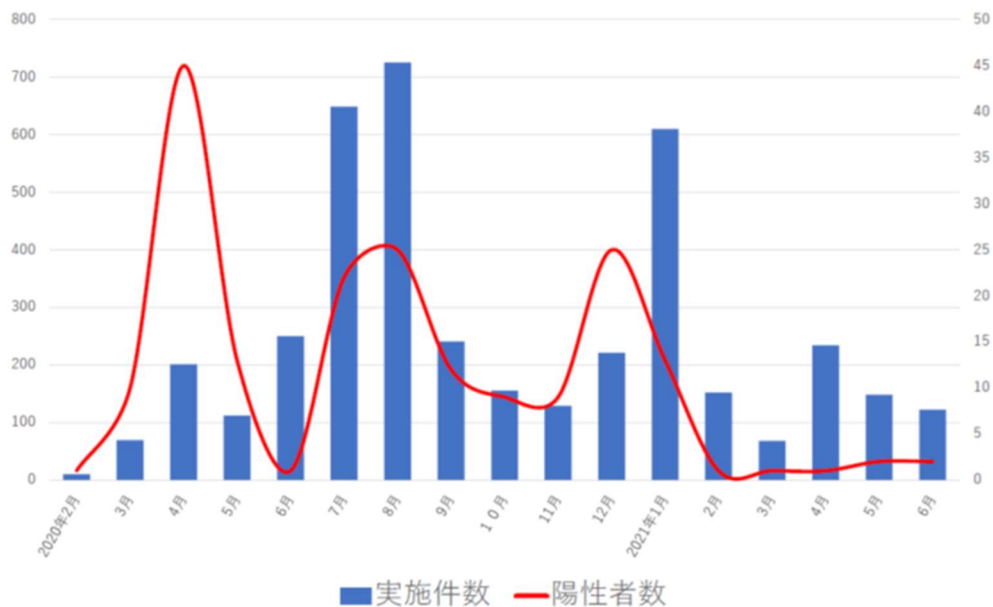
大西：それでは遺伝子関連検査（全ゲノムシーケンス時代）の検査部の今後、というテー
マで指定発言をさせていただきます。ただ今の仁井見先生の御発表やこれまでの議論であるべ
き方向性や重要なポイントは明らかになってきていると思います。これをいかに実際の検査部
業務に落とし込んでいくかが今後の課題だと思います。そこで、僭越ですが私どもの施設を例に
とって少し発言させていただきます。私どもの施設は今回のアンケートでは中くらいという申
しますか、遺伝子関連検査は行っていますが、NGS は院内ではおこなっていない、という施設
でございます。

院内遺伝子検査受託項目（2019年以前）

- *EGFR* エクソン18-21 変異
- *KRAS* 変異
- *Jak2* V617F 変異
- *BRAF* V600 変異
- *FIP1L1-PDGFR*A
- *BCR-ABL1* (p190, p210)
- *PML-RARA*

以前は *EGFR*, *KRAS*, *JAK2*, *BRAF*, *FIP1L1-PDGFR*A, *BCR-ABL1*, *PML-RARA* などのような遺伝子関連検査を行っていました。近年は保険診療上の縛りから、院内でこのような遺伝子関連検査を行うことが難しくなっていました。そこに新型コロナウイルスのパンデミックが起これ、全ての遺伝子関連検査をストップして新型コロナウイルスの検査に集中させた、という事情がございます。

SARS-CoV-2PCR（呼吸器パネル除く）



決してそれが望ましい選択だったとは言えないんですけれども、一方で遺伝子関連検査の基盤が若干なりともあったということでスライドに示すような検査を何とか実施することができた、ということだと思います。やはり何らかの形で遺伝子関連検査にとっかかりを作っておく、

ということが非常に大事であると思います。全くやっていない場合には、このような検査の導入が難しいと思います。これは臨床に限らず、症例報告を含む研究においても少しでも遺伝子関連検査に関わっておくことでそのような基盤ができると考えております。

杏林大学病院における遺伝学的検査の需要

遺伝性腫瘍

	診療科	予想件数（/年）
1	乳腺外科	40
2	婦人科	20
3	泌尿器科	60
4	その他	20
	合計	140

遺伝性・先天性疾患

	診療科	昨年件数
1	循環器内科	39
2	呼吸器内科	20
3	神経内科	16
4	腎臓内科	10
5	小児科	9
6	リウマチ膠原病内科	8
7	糖尿病・内分泌・代謝内科	2
8	心臓血管外科	1
9	整形外科	1
10	呼吸器外科	1
	合計	107

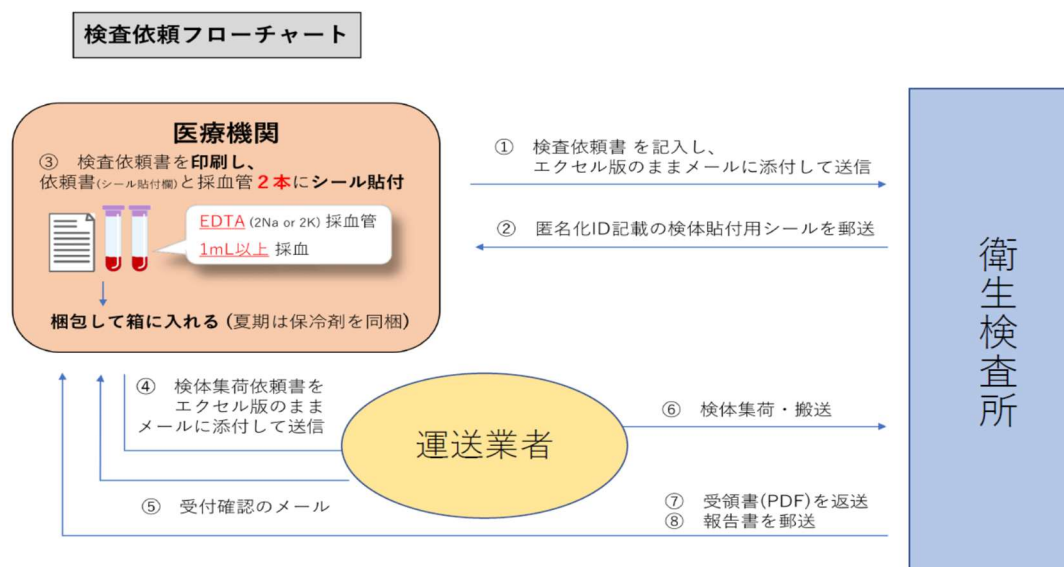
がんゲノムプロファイリング検査 ~120/年

産科NIPT ~200/年

総計 ~570/年

一方で、ここ数年で遺伝学的検査が保険収載されているということがございますので、遺伝学的検査の需要は飛躍的に高まっていると思います。スライドは大まかな数字ではありますが、年間500件以上あると想定されております。

遺伝学的検査外注における臨床検査技師の役割

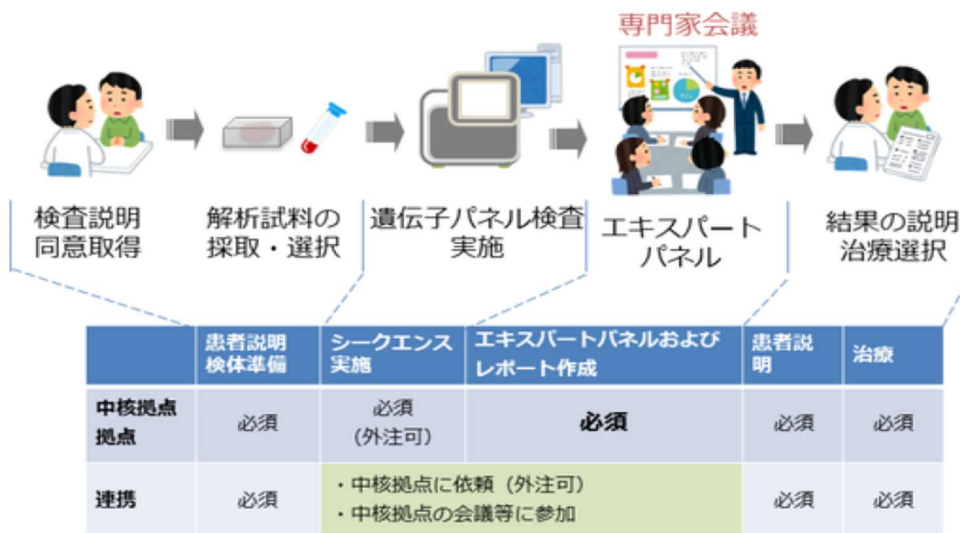


このような遺伝学的検査は外注で賄っております。ただ検査の依頼や報告の面で臨床検査技師や臨床検査専門医が関わる場面が増えていることも事実です。このような状況で臨床の先生方から相談を受けることも増えておまして、このようなことが遺伝学的検査において臨床検

査部門のプレゼンスを高める一つのきっかけにはなるのではないかと考えております。

第2回がんゲノム医療中核拠点病院(仮称)等の指定要件に関するサブワーキンググループ
(平成29年9月11日)資料4より引用・一部改変

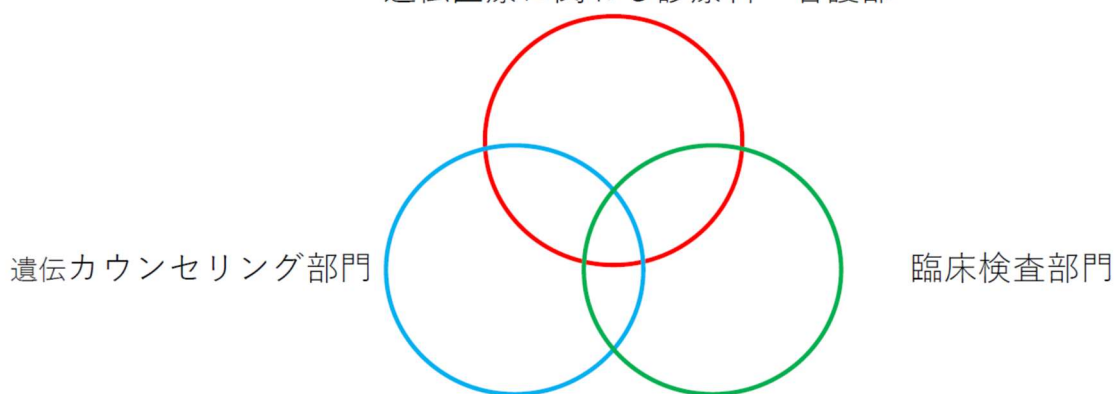
がん遺伝子パネル検査に基づくゲノム医療の概要



がんゲノム医療に関しましても、私どもは連携病院ですが先ほど来話題になっておりますエキスパートパネルにおいては臨床検査技師や臨床検査専門医もディスカッションに参加しています。何とかそういった場面に参加していく、ということが非常に重要であると考えています。顔を見せる、そういったところが重要なのかなと考えております。

遺伝子診療センターの役割

遺伝医療に関わる診療科・看護部



- 附属病院における遺伝医療の基盤となる
- 遺伝カウンセリングを行い院内外の遺伝医療を支援する
- 臨床遺伝の教育および臨床遺伝専門医の育成を行う

実はちょうど今月から、私どもの施設でも遺伝子診療センターが開設されることになりました。まだホームページ等では公表されていませんが、立ち上げのところから臨床検査部門がかかわってきた、ということで様々な役割を果たしていけるのではないかと思います。施設ごとに状況は異なるとは思いますが、できるところから関わっていただければよいのではないかと思います。日本は皆保険で平等を旨としております。大きな大学病院などではNGSを用いた遺伝子関連検査を行う時代が来るのではないかと、思います。先ほど橋口先生のスライドにもありましたように、新型コロナをきっかけにNGSが導入されたということもあるようです。やはり使ってみている勉強していく、ということも非常にだいじかな、と思いますので、その際にはいろいろな施設で連携してお互い教えあいながら、ということも大事な、という思いました。仁井見先生のお話にあった、オールジャパンでの体制も検査部門のプレゼンスを高める上でも大事な、と思いました。ありがとうございました。

松下：大西先生、ありがとうございました。国の全ゲノム解析を推進するうごきもあるようです。検査部門が取り組むことはもちろんですが、院内の他部署からの期待もあると考えています。ではテーマ4は終了したいと思います。矢富先生、小野技師長、よろしくお願いします。

矢富：本日は4つのテーマについて多角的に御発表いただきました。やはり遺伝子関連検査については品質保証があってこそそのものであるということ、それにかかわる人材育成が極めて重要であるということ、そのためには臨床検査に関わる者の責任は大きいということだと思えます。それは総合ということで、人材育成という点から我が国で指導的な立場でいらっしゃる臨床検査技師の方々からのコメントをいただきたいと思えます。まず最初に国際医療福祉大学の長沢先生、お願いできますでしょうか。

長沢：国際医療福祉大学の長沢です。成田病院で統括検査部長という立場でございます。ゲノム医療における人材育成ということですが、当大学では遺伝子分析科学認定士、医用質量分析認定士などを大学の方で学生の受検のための教育をしています。大学院は1割くらいの学生が進学しています。今の学生が活躍するには10年くらいかかるだろうと私は思っております。そのため、10年くらいの間に何ができるかを早急に考える必要があると考えます。設備、人材の問題や臨床検査技師会の役員の一人名として検査技師会でも考えて参りますが、臨床検査医学会、検査医とも協力して研修や地位向上、人員を増やすための方策を今動くことが重要だと考えています。10年後はまた違うテーマが出てきているかもしれません。是非、臨床検査医学会、検査医、検査技師会で早急にプロジェクトを組んで教育プログラムを策定していただきたい、と考えています。もちろん、若い検査技師に対しても教育を考えていきたいと考えていますが、早急に必要なプログラムを矢富先生を中心に進めていただければ、ということが私が今感じていることです。

矢富：長沢先生には、日臨技の副会長とのお立場から、今動かないとだめだ、という今日のこの会議をこれで終わらせてはだめだというようなご発言をいただいて、身が引き締まる思いであ

りました。何か関連するご発言はございますでしょうか。特にございませんようでしたら、次に九州大学の堀田技師長にご発言をお願いします。

堀田：九州大学の堀田です。九州大学のベースを少しご紹介させていただきます。本学はがんゲノム拠点病院であり、臨床研究中核病院であり、西日本では大きな病院ということになります。今回のコロナに関しても、杏林大学の西先生がおっしゃっていた、もともと持っていた細々とやっていた検査、カン先生ご指導のもといで行っていたミトコンドリアの遺伝子など検査が奏功しまして、感染の初期から病院における SARS-CoV-2 の検査を行うことができました。日ごろの持っていた装置を使うことができました。検査部としてはアイドリングしていたことがありました。緊急時の対応も ISO15189 を 2006 年から保持していた能力、つまり何をやるにおいても、精度管理、質の保証、教育、プロセスを臨床検査として行うという基本があったからと思っています。NGS に関しても、今回新しい機械にかえていただくことができました。なんのメリットがあったかということ 4 日かかっていたのが 2 日で結果を出せるようになりました。これから、この手に入れたツールを一体何に使うのだろうか、ということを考えているところです。がんゲノム検査は全て外注です。検査部としては検体を出すときに少し関わる程度です。できれば、次の化け方としては、固形癌のパネルの何かができればよいと思います。もし、血液腫瘍のがんパネル検査にも関わることができないか、ということを考えています。できることに間しては明文化できていますが、次の時代の新しい要請に新しい人材を投入していく、ということも必要だと思っています。ただ、検査部の人員は限られているので、他の業務の人材をどのように効率化、集約化しているか、その余剰をもって同時に行っていかなければならないと考えています。以上です。

矢富：ありがとうございました。九州大学は ISO15189 を非常に早い段階から取得されていて、そういった素地もあって、今回の SARS-CoV-2 にも迅速な対応ができた、というお話を大変すばらしいと思って聞いておりました。何か、堀田先生のコメントに対してご発言はございますでしょうか。それでは次に、千葉大学の石毛先生にご発言をお願いします。

石毛：私は現場の検査技師、という立場でお話させていただこうと思います。私どもの検査室では、SARS-CoV-2 の検査、ウイルスなどの感染症の検査、病理部とコラボレーションして固形腫瘍の検査、白血病関連の遺伝子の検査、また一部ですが、遺伝学的検査も行っております。遺伝学的検査も、検査部から遺伝子診療部ができたという経緯がございます。わりとスムーズに検査部で行うことができます。感染症の検査であれば細菌検査室、白血病の検査は血液検査室、固形腫瘍であれば病理検査室、など様々だと思います。一方、遺伝子検査室という形で、専従している臨床検査技師は多くないと感じています。例えば細菌検査室で病原体核酸検査に主軸を置いたり、血液検査なら血液検査の関連で検査を行うことだと思います。ただ、NGS などの高度な検査では、分子生物学やコンピューターサイエンス、英文読解能力も必要となります。そのようなことを専門でないところでやっていくのはハードルが高いと感じています。遺伝学的検査に専従できるスタッフがいればよいと思いますが現実問題、検査も多くなか、コストがかかるなども問題があります。コストを度外視しても院内でおこなっていくという姿勢があると今手

元にある検査装置をうまく活用できると思いました。以上です。

矢富：ありがとうございました。ただ今の御発表についてはいかがでしょうか。どのようにスキルを獲得したかについて、ご紹介いただけますでしょうか。

石毛：もともと遺伝子検査に興味がありました。その中で大学院に行きました。その中で英文読解能力を身に着けました。若いスタッフには自分の研究と一緒にやってもらう中で興味をもってもらおうようにしています。

矢富：ありがとうございました。あまり時間がありませんが、最後に松下先生、村上先生から簡単にコメントをお願いします。その前に、全体を通してご質問があればお受けしたいと思いますがいかがでしょうか。先ほど、長沢先生からも今動かなくてどうするのか、というコメントをいただきましたが、そのような観点も踏まえて松下先生、一言お願いできますでしょうか。

松下：ありがとうございます。ゲノム医療を今回のテーマにするということで、矢富先生からアンケートのとりまとめのご指示をいただきました。御協力いただきました皆様にはお礼を申し上げます。ゲノムだけで疾患のすべてがわかるわけではないということはその通りだと思いますが、NGS を横軸にすることによって新しい世界が見えてくるということもあると思います。先ほどの石毛の話からも、ゲノムを含めた遺伝子の解析は検査の中でも楽しい分野なのだと思います。今後の臨床検査医、臨床検査技師が取り組むこと、他の分野の方からも臨床検査領域の関係者が引っ張っていくこと期待されていると思います。

矢富：ありがとうございました。村上先生、よろしくをお願いします。

村上：今回は松下先生を中心に素晴らしいアンケート調査を行っていただきましてありがとうございました。本日は「ゲノム医療推進における病院検査部門の役割と課題」ということで、矢富先生、小野先生に司会をお願いし、ありがとうございました。先ほど長沢先生のお話にもございました通り、今始めないと、ということもございますので、日本臨床検査医学会としましても日本臨床衛生検査技師会などの関連した団体と協力して活動して参りたいと思いますので、皆様のご協力、ご支援をよろしくお願いいたします。よろしくお願いいたします。

矢富：ありがとうございました。今回の全国検査部長・技師長会議では、松下先生を中心に、アンケート調査、解析等やっていただきました。多くの御施設から回答をいただきまして本当にありがとうございました。また、WEBを通してご参加いただいた方にも感謝を申し上げます。最後に、明日から始まります第63回日本臨床検査医学会の事務局、仁井見先生、北島先生、全ての関係の皆さんにお礼を申し上げまして、このシンポジウムを閉じさせていただきます。どうもありがとうございました。

2021年11月29日

(文責 千葉大学 松下一之)