



日本臨床検査医学会  
第81回関東・甲信越支部例会

# 検査医学の未来図

例会長：松井 啓隆



開催日：2026年7月18日（土曜日）

会場：国立がん研究センター研究所1F 大会議室

開催方法：現地+WEB（ハイブリッド）





# 目 次

例会長あいさつ .....	2
プログラム .....	4
ACCESS .....	6
ご案内 .....	7
1. 開催方法と参加受付 .....	7
2. オンライン参加の事前登録について .....	7
3. 取得可能な単位について .....	7
4. 発表者の皆様へ .....	8
5. 座長の皆様へ .....	8
6. 幹事会について .....	8
講演抄録 .....	9
教育講演 .....	12
シンポジウム 1:国際化と臨床検査専門医の未来図 I .....	13
シンポジウム 1:国際化と臨床検査専門医の未来図 II .....	14
特別講演 .....	15
シンポジウム 2:遺伝子関連検査と精度管理 I .....	16
シンポジウム 2:遺伝子関連検査と精度管理 II .....	17

# 例会長あいさつ

---

臨床検査医学会 第81回関東・甲信越支部例会にご出席いただき、誠にありがとうございます。国立がん研究センターにて皆様をお迎えできることを、心より嬉しく思います。

近年、検査医学を取り巻く環境は大きく変化しています。ゲノム医療の進展や分子生物学的技術の発展、さらには情報科学との融合により、臨床検査の役割は従来の診療支援や品質保証にとどまらず、診断や治療方針の決定に深く関わるものへと広がっています。本例会は「検査医学の未来図」をテーマに掲げ、こうした変化の中で臨床検査専門医がどのような価値を提供できるのかを、皆様とともに考える機会としたいと考えています。

プログラムではまず、RCPCを通じて臨床経過と検査データを統合的に読み解く力を再確認し、日常診療における実践力の重要性を共有します。コーディネーターにはRCPCに造詣の深い信州大学医学部附属病院 松本剛先生をお迎えし、順天堂大学の安藤南先生に進行役をお引き受けいただきました。検査専門医の研修を受けておられる先生方とともに、病態解釈について一緒に考えていただければ幸いです。

教育講演では、国立がん研究センターで生命倫理部 部長をお務めの一家綱邦先生にご登壇いただき、ゲノム医療をめぐる法と倫理についてご講演いただきます。ヒトを対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針の今後の動向について解説いただくとともに、近年とりわけ変化の著しいゲノム医療に焦点を当て、我々が診療・研究を進めるうえで不可欠な視点を整理していただきます。

特別講演では、国立がん研究センター研究所の吉見昭秀先生より、がんにおけるRNAプロセッシング異常という最先端の話題についてご講演いただきます。がん細胞ではさまざまな機序によりRNAスプライシング異常が生じることが明らかとなりつつあり、従来の想定以上に、がん細胞特異的な転写産物が多数存在することが分かってきました。吉見先生からは、これらを標的とした新たな治療戦略の可能性をご紹介します。

また、シンポジウム1では、国立がん研究センター東病院の長峯理子先生と三井記念病院の金子誠先生より、国際的な視点から臨床検査専門医の現状についてご講演いただき、その将来像を俯瞰的に考える機会を設けました。シンポジウム2では、網羅的遺伝子解析・遺伝子検査に豊富なご経験をお持ちのかずさDNA研究所 糸賀栄先生、ならびに東京大学医学部附属病院 渡邊広祐先生より、遺伝子関連検査の精度管理および品質保証について、分析前から分析後までを含めた包括的な議論を行っていただきます。特に、ゲノム検査においては「測定の精度」と「解釈の質」をいかに両立させるかが重要な課題であり、複雑化する検査をどのように臨床へ実装していくかについてもご示唆いただけるものと期待しています。

本大会が、日々の診療や研究に新たな視点をもたらすとともに、参加者の皆様にとって実り多い交流と学びの場となれば幸いです。最後になりましたが、本大会の開催にあたりご尽力いただいた関係者の皆様に深く感謝申し上げますとともに、皆様にとって有意義な時間となりますことを心より願っています。

[今年のゴールデンウィークは、最初こそ雨模様となったものの、後半は好天に恵まれ、爽やかな数日を過ごすことができました(ゴールデンウィークのさなかにこのあいさつ文を書いています)。本会が開催される時期には梅雨も明けているでしょうか(晴れるといいなあ)。]

臨床検査医学会 第81回関東・甲信越支部例会長

国立がん研究センター中央病院 臨床検査科 松井啓隆

# プログラム

---

## 9:45-9:50 開会ご挨拶

松井啓隆 例会長（国立がん研究センター中央病院 臨床検査科・科長）

## 9:50-11:50 RCPC

出題者：安藤南（順天堂大学医学部 臨床検査医学講座）

コーディネーター：松本剛（信州大学医学部附属病院 臨床検査部・助教）

回答者：桜井直樹（順天堂大学）

徳山孝範（虎ノ門病院）

【本企画は、日本専門医機構 臨床検査専門医更新のための臨床検査領域講習 2 単位（指導医講習）に認定されています】

## 11:50-12:45 幹事会

## 12:50-13:00 幹事会報告

中山智祥 支部長（日本大学医学部 臨床検査医学分野・教授）

## 13:00-14:00 教育講演

### 「ゲノム医療をめぐる法と倫理」

座長：松井啓隆（国立がん研究センター中央病院 臨床検査科・科長）

演者：一家綱邦（国立がん研究センター生命倫理部・部長）

【本企画は、日本専門医機構 認定専門医更新のための共通講習 A 医療倫理 1 単位に認定されています】

## 14:05-15:05 シンポジウム I：国際化と臨床検査専門医の未来図

座長：大西宏明（杏林大学医学部 臨床検査医学教室・教授）

### 演題 I 「米国の臨床検査専門医制度」

演者：長峯理子（国立がん研究センター東病院 病理・臨床検査科・医長）

### 演題 II 「診療支援と品質保証のその先へ：

#### 日本の臨床検査専門医が目指すべき姿」

演者：金子誠（三井記念病院 臨床検査科）

【本企画は、日本専門医機構 臨床検査専門医更新のための臨床検査領域講習 1 単位に認定されています】

## 15:10-16:10 特別講演

### 「がん細胞の RNA プロセッシング異常を標的とする治療法開発」

座長：松井啓隆

演者：吉見昭秀（国立がん研究センター研究所 がん RNA 研究分野・分野長）

## 16:15-17:15 シンポジウム 2

### 「遺伝子関連検査と精度管理」

座長：松下弘道（慶應義塾大学医学部 臨床検査学・教授）

#### 演題Ⅰ 「難病の遺伝学的検査における精確さ評価の実際： 臨床検査としての実装」

演者：糸賀栄（かずさ DNA 研究所 遺伝子診断グループ・グループ長）

#### 演題Ⅱ 「がんゲノム検査の信頼性確保と課題」

演者：渡邊広祐（東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部・特任准教授）

【本企画は、日本専門医機構 臨床検査専門医更新のための臨床検査領域講習 1 単位に認定されています】

## 17:15-17:20 閉会あいさつ

松井 啓隆 例会長

# ACCESS

会 場： 国立がん研究センター中央病院 研究棟1階 大会議室

住 所： 東京都中央区築地5-1-1

## 【交通案内】

地下鉄 都営大江戸線 築地市場駅 徒歩3分（出口A3より）

都営浅草線 東銀座駅 徒歩6分（出口6より）

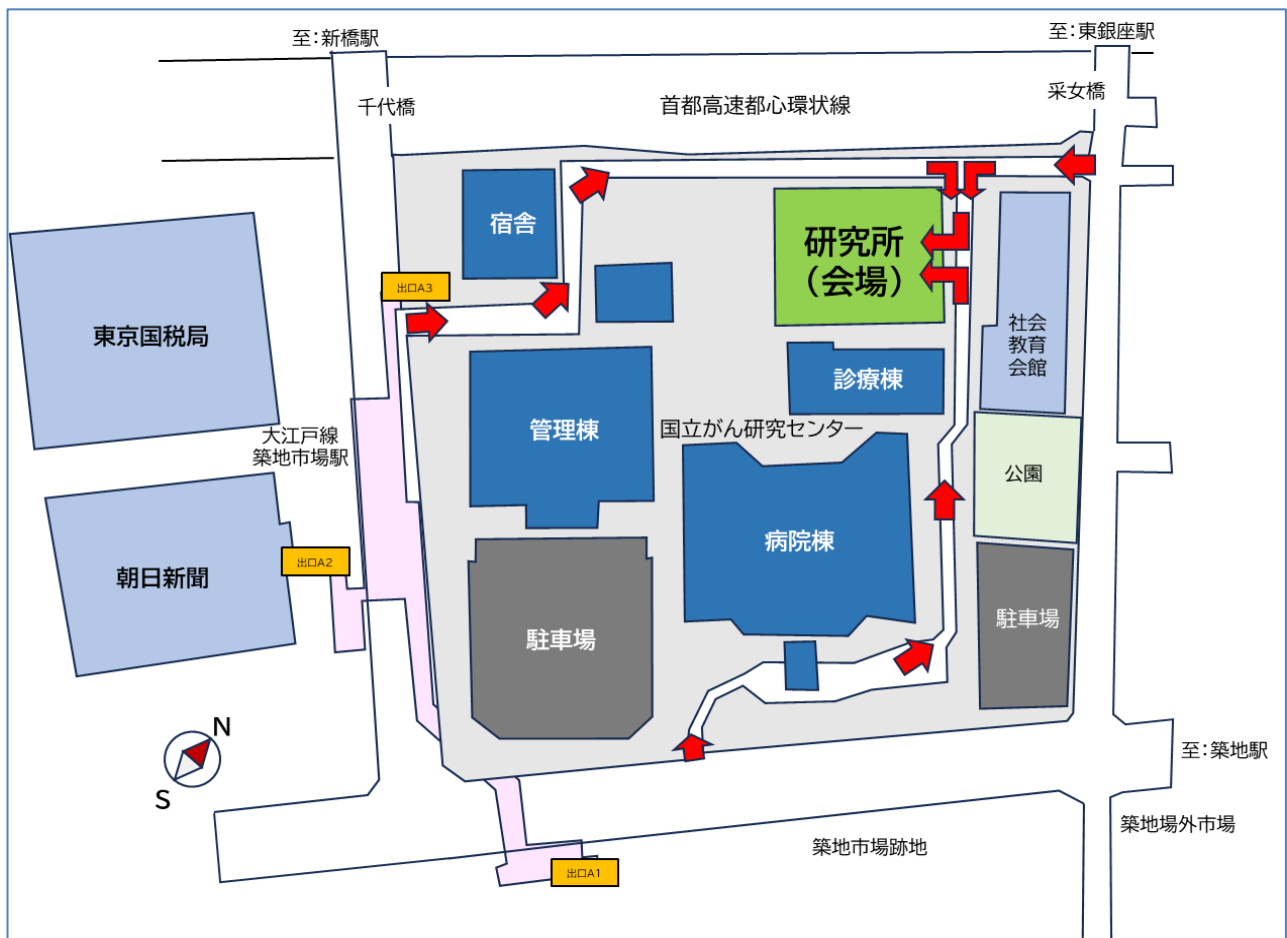
東京メトロ日比谷線 東銀座駅 徒歩6分（出口6より）

築地駅 徒歩6分（出口2より）

（有料駐車場もありますが、駐車券のサービスはございません。  
公共交通機関でお越しください。）



【会場案内図】 研究所の大会議室（ホール）が会場です。



# ご案内

## 1. 開催方法と参加受付

場 所： 国立がん研究センター中央病院 研究棟1階 ギャラリー

開催方式： 対面方式 + オンライン配信 (zoom によるリアルタイム配信)

会 費： 無料

受付時間： 9:15～16:00 (WEB 参加も同様)

受付にてネームカード (参加証) と抄録集をお受け取りください。

ネームカードには氏名・所属をご記入の上、着用をお願いいたします。

## 2. オンライン参加の事前登録について

オンライン参加をされる方は事前登録が必要です。

事前登録： 2026年5月20日(水)～2026年7月10日(金)

事前登録方法：Google フォームから必要事項をご記載ください。

<https://forms.gle/fotMXQRzr+N5PT6d8>



## 3. 取得可能な単位について

- 日本専門医機構 認定専門医更新のための共通講習 A 医療倫理 1 単位
- 日本専門医機構 臨床検査専門医更新のための臨床検査領域講習 4 単位

(指導医講習 2 単位を含む)

### 1) 現地参加の場合

入場および受講証明書配付は開始 15 分後まで、退場および証明書回収は、終了 15 分前から可能とします。なお、回収時、提出を忘れた方は、当日に限り回収可能といたします。

### 2) WEB 講習 (リアルタイム) の場合

#### ① 受講確認について

- ・WEB 講習の受講確認 (WEB 参加の IN、OUT のログ確認のこと) を必ず実施します。
- ・現地講習と同様に、開始後 15 分を超えてからのログイン、終了前 15 分より前のログアウトは受講とはみなされません。

#### ② 受講証明書配付について

- ・共通講習につきましては WEB 配信終了後、テストサイトへ移行して、受験してください。  
80%以上の正解で合格です。試験の合格と受講確認ができた方には、後日受講証明書を発行いたします。
- ・領域講習は受講確認ができた方には、後日受講証明書をメールにて送付いたします。

#### 【参加による単位】

- 日本専門医機構認定臨床検査専門医 更新 学術業績・診療以外の活動実績：1 単位  
(5 年間 6 単位まで算定可能)
- 日本臨床検査医学会臨床検査専門医 更新 参加：3 単位
- 日本臨床検査医学会臨床検査管理医 更新 参加：10 単位

#### 4. 発表者の皆様へ

##### 1) 利益相反 (COI) の開示について

発表者は日本臨床検査医学会が定める条件 ([学術集会におけるCOI開示](#)) をご確認のうえ、過去3年間における発表内容に関連する利益相反の有無を開示してください。

##### 2) 発表スライドは、基本的には事前にデータをいただき、当日は現地で準備したPCでご発表ください。

当日ご用意するPCのOSはWindows11です。

OSプレゼンテーションソフトは、Microsoft PowerPoint (Office365) となります。

発表は演者ご自身で演台上のマウス、キーボードを操作し行って下さい。

#### 5. 座長の皆様へ

あらかじめ参加受付をお済ませください。

担当のセッション開始5分前までに、会場内の次座長席で待機して下さい。

講演中は時間超過の警告はしませんが、進行が遅れないようにして下さい。

#### 6. 幹事会について

12時10分より研究棟6階で開催いたします。

会場にお弁当をご用意しております。

スタッフが1階エレベーターホールからご案内いたします。

### 「入院中に心窩部痛が出現した 46 歳女性」

○安藤 南<sup>1</sup>、桜井 直樹<sup>1</sup>、徳山 孝範<sup>2</sup>、松本 剛<sup>3</sup>

<sup>1</sup>順天堂大学大学院医学研究科 臨床検査医学講座

<sup>2</sup>虎の門病院 中央検査部

<sup>3</sup>信州大学医学部附属病院 臨床検査部

臨床検査データの読み解き能力は、臨床検査医学のみならず、あらゆる診療科の医療者にとって不可欠である。特異度の高い確定診断用検査と異なり、ルーチン検査は初診時や入院時、また治療後の経過観察にも使用され、得られたデータから有用な情報を抽出することが求められる。

RCPC は、医療面接や身体診察情報を省き、臨床検査データを基に病態を理解する方法であり、特に限られた情報の中で各データの意義を深く考察する点が特徴である。この手法は、医学生や初期研修医、専門分野の専攻医の教育に非常に有用である。

本セッションでは、入院中に心窩部痛が出現した患者について、入院日から症状出現後までの臨床検査データ(次ページ)を提示する。発症を契機に急速に進行した病態の経時的変化、およびその過程で顕在化した問題点について、提示データを基にディスカッションを行う。事前に各自でデータを読み解き、自らの解釈と照合しながら考察を深めていただきたい。

表) 入院中に心窩部痛が出現した 46 歳女性 (1 病日 : 入院日、3 病日 : 症状出現)

採取日	1病日	3病日	3病日	3病日	3病日	4病日	6病日	基準範囲
採取時間	7:00	0:40	7:00	12:00	16:00	7:00	7:00	
WBC	10.1	12.1	15.5	12.1	7.1	11.6	6.4	$3.6-8.9 \times 10^9/L$
好中球	78.2	78.6	21.0	89.2	87.5	85.7	75.2	%
リンパ球	18.0	16.6	67.0	6.4	10.5	10.8	18.4	%
単球	3.3	4.6	6.0	4.3	1.0	2.7	4.5	%
好酸球	0.3	0.1	3.0	0.1	0.0	0.6	1.6	%
好塩基球	0.2	0.1	0.5	0.0	0.0	0.2	0.3	%
RBC	4.34	4.16	3.92	3.68	2.83	3.80	3.39	$3.8-5.04 \times 10^{12}/L$
Hb	14.0	13.3	12.5	11.6	9.0	12.0	10.7	11.1-15.2 g/dL
Ht	39.7	38.1	34.7	32.3	25.2	33.4	31.1	35.6-45.4 %
MCV	91.5	91.6	88.5	87.8	89.0	87.9	91.7	84.2-99.0 fL
MCH	32.3	32.0	31.9	31.5	31.8	31.6	31.6	27.2-33.0 pg
MCHC	35.3	34.9	36.0	35.8	35.7	35.9	34.4	31.8-34.8 g/dL
PLT	226	213	60	23	141	97	160	$153-346 \times 10^9/L$
CRP	0.21	0.07	0.32	2.47		9.28	6.44	< 0.30 mg/dL
PT%	123	133	69	65	80	99	117	70-100 %
APTT	32.0	29.7	36.4	40.1	39.9	42.3	39.3	24.0~34.0秒
フィブリノゲン	351	268	183	172	221	414	632	150-400 mg/dL
D-ダイマー	1.5	2.3	20.1	24.6	9.8	6.2	45.1	0.1-1.0 $\mu\text{g}/\text{mL}$
AT	82.0	90.0	77.0	78.0	121.0	106.0	90.0	86.6-118.0 %
AST	23	104	1921	2178	768	657	42	5-37 U/L
ALT	23	85	1175	1017	389	358	158	6-43 U/L
ALP	71	72	151	90	58	75	73	38-113 U/L
LD	155	256	2198	1935	792	605	274	124-222 U/L
CK	19	17	21	28	109	333	302	47-200 U/L
UN	11	16	18	18	16	8	10	9-21 mg/dL
Cre	0.5	0.5	0.6	0.5	0.6	0.5	0.6	0.5-0.8 mg/dL
eGFRcreat	93.8	102.0	91.9	93.8	85.1	102.0	85.1	$\text{mL}/\text{min}/1.73\text{m}^2$
UA	5.6	5.6	6.1	5.9	4.9	3.9	4.5	2.3-6.0 mg/dL
TP	5.9	5.6	5.3	5.1	4.4	5.1	5.8	6.5-8.5 g/dL
Alb	3.2	3.0	2.9	2.7	2.4	2.7	2.9	4.0-5.2 g/dL
A/G	1.2	1.2	1.1	1.1	1.2	1.1	1.0	1.0-2.0
T-Bil	0.8	0.6	2.3	3.2	1.7	2.6	1.5	0.4-1.2 mg/dL
Na	138	137	136	136	137	134	139	135-145 mmol/L
K	4.2	4.2	3.9	4.2	4.7	3.7	4.3	3.5-5.0 mmol/L
Cl	106	107	104	106	107	100	103	96-107 mmol/L

表) 入院中に心窩部痛が出現した 46 歳女性 (1 病日 : 入院日、3 病日 : 症状出現)

採取日	1病日	3病日	3病日	3病日	3病日	4病日	6病日	基準範囲
採取時間	7:00	0:40	7:00	12:00	16:00	7:00	7:00	
尿								
尿比重	1.008	1.022			1.008			1.011~1.030
pH	7.0	6.0			7.5			4.5-7.5
尿蛋白	(-)	(2+)			(-)			(-)
尿ウロビリノーゲン	NR	NR			NR			NR(Normal)
尿ビリルビン	(-)	(-)			(-)			(-)
尿ケトン体	(-)	(-)			(-)			(-)
亜硝酸塩	(-)	(-)			(-)			(-)
白血球	(-)	(-)			(-)			(-)
尿潜血	(-)	(3+)			(2+)			(-)

# 教育講演

---

## 「ゲノム医療をめぐる法と倫理」

国立がん研究センター生命倫理部 部長

一家 綱邦

本講演では、主に次の2つの重要な指針と法律を対象にする。

第1には、現在改正の議論が継続中の「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」である。恐らく、2026年度の早期に改正版が公布・施行されると考えられる。いわずもがな、わが国で医学研究・臨床研究を規制するルールとして、最も基本的なものであり、随時その内容を理解していくことが研究者には求められる。

第2には、「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」（通称「ゲノム推進法」）である。「推進法」という法律の位置づけを踏まえて、同法が実現しようとするゲノム医療のあり方とその課題について検討する。法的には「人の尊厳の保持」「生命倫理への適切な配慮」「ゲノム情報による不当な差別が行われることのないようにすること」という法律中の概念や課題を理解が重要であると考ええる。

# シンポジウム 1 : 国際化と臨床検査専門医の未来図 I

## 「米国の臨床検査専門医制度」

国立がん研究センター東病院 病理・臨床検査科・医長

長峯 理子

米国で臨床検査は Clinical Pathology (CP) と呼称される (日本の「病理」は Anatomic Pathology (AP) に該当)。CP 専門医になるためには医師免許取得後 3 年間、もしくは AP と同時並行で 4 年間の卒後研修 (residency) を修了し、専門医試験に合格しなければならない。専門医を取得すると、臨床検査室の長 (LD, Laboratory Director) になる資格を得ることができる (専門医をもっていなければ、LD になることはできない)。しかし CP 専門医取得後直ちに職を得る者は少数で、より専門化された領域でさらに 1 年から 2 年間の研修 (fellowship) を行うことが多い。Fellowship program は 1950 年代より設立され、現在は chemistry, blood bank (transfusion medicine), hematology, microbiology など数多くの領域にわたる。技術の進歩や時代の要求にあわせ、2001 年には Molecular Pathology/ Cytogenetics、2013 年には Clinical Informatics の fellowship program が新たにスタートした。これら研修プログラムの質は、第三者機関である米国卒後医学教育認定評議会 (ACGME) によって厳格に監督されている。また、これら CP 領域の fellowship program は当該領域の検査が質量ともに十分担保されている、高ボリュームのアカデミックセンターで行われるのが一般的である。そのような環境で専門領域に特化し 1 年から 2 年の研鑽を積み、論文発表することも多い。近年は将来のキャリアの可能性を広げるため、fellowship を 2 つ以上行うことも一般的である。こうしてより専門的な知識と経験を積むことで、アカデミアや大規模な検査会社の開発者など、様々な領域で活躍することができる。

演者は日本の医学部卒業後、10 年間に米国で過ごし、その間に米国医師資格 (ECFMG) 取得、AP/CP レジデント、Cytopathology fellow を経験し、専門医を取得した。帰国後は婦人科病理を専門としながら病理医として勤務する傍ら、アメリカ専門医資格も維持し、CAP 査察官としてアジア諸国の検査室査察に定期的に参加している。

本発表では、米国病理専門医制度 (取得/更新プロセス)、CAP、CLIA などアメリカ独自の医療現場の規則・施設認証制度を含め、実体験を交えながら概説する。

## シンポジウム 1：国際化と臨床検査専門医の未来図Ⅱ

---

### 「診療支援と品質保証のその先へ：日本の臨床検査専門医が目指すべき姿」

三井記念病院 臨床検査部・部長

金子 誠

臨床検査専門医は、臨床検査を通じて診断・治療に資する情報を提供するとともに、検査結果の信頼性を維持するために検査室運営と品質保証を担う医師である。検査データに基づく診療支援、検査部からの臨床サービス拡充、精度管理・品質保証、チーム医療や院内委員会活動、研修医や臨床検査技師をはじめとする多職種への教育に加え、土台となる検査室マネジメントなど、その活動領域は多岐にわたる。

しかし、その役割は他診療科の医師や医学生はもとより、一般社会においても広く認知されているとはいえず、初期研修段階から臨床検査を第一選択として志望する例は決して多くない。また、専門医の多くが他領域からのキャリア転向であるため、専門医自身も「何を強みとして打ち出し、どこを目指すべきか」を十分に整理しきれておらず、その魅力を広く発信できていない側面があるのではないかと考える。その結果、病院診療を縁の下で支える存在でありながら、日本における臨床検査専門医は絶対数の少なさという現状を招いている一因となっている可能性がある。それでもなお、臨床検査専門医に対する社会的・医療的ニーズは確実に存在しており、果たすべき役割の明確化と将来的な人材確保は喫緊の課題である。

近年、検査機器・試薬・測定系の標準化、および ISO15189 に代表される臨床検査室認定制度の普及など、臨床検査を取り巻く環境はグローバル化・国際標準化が急速に進展している。標準化された検査を適切に運用し、疾患に対して適正な評価が可能となるようにすること、多施設共同研究やバイオバンクなどへのデータや検体の提供、海外文献・ガイドラインに基づく検査の解釈など、日常診療の中にも国際化の影響は広がりつつある。こうした変化を踏まえ、本講演では「診療支援と品質保証のその先へ」として、日本の臨床検査専門医が今後、臨床検査技師と協働しながら診療現場においてどのような付加価値を提供するかを整理し、限られた人材の中で目指すべき将来像を提示したい。

## 特別講演

---

### 「がん細胞の RNA プロセッシング異常を標的とする治療法開発」

国立がん研究センター 研究所 がん RNA 研究分野・分野長

吉見昭秀

RNA プロセッシングは、転写後に pre-mRNA が成熟 mRNA へと変換される過程を指し、スプライシング、RNA 修飾、ポリ A 付加、RNA 安定性制御など、多層的な制御機構から構成される。近年、これらの過程の破綻ががんの発症・進展に深く関与することが明らかとなり、「RNA プロセッシング異常」は新たながんの分子病態として注目されている。

特に RNA スプライシングにおいては、SF3B1 や SRSF2 などのスプライシング因子変異のみならず、スプライシング部位近傍のシス配列異常や、クロマチン環境の変化による転写共役的スプライシング制御の破綻が、がん細胞特異的なアイソフォーム産生を引き起こすことが知られている。これらの異常は、腫瘍抑制遺伝子の機能喪失や、新規 Open reading frame (ORF) の生成を介して腫瘍特異的抗原形成にも寄与し得る。

さらに近年、m6A をはじめとする RNA 修飾 (epitranscriptome) が、mRNA の安定性や翻訳効率、スプライシング選択性を制御することで、がん細胞の分化状態や増殖能を規定することが明らかとなっている。RNA 修飾酵素やリーダー分子の異常は、RNA プロセッシングネットワーク全体を再構築し、腫瘍特異的転写後制御環境を形成する。

我々は、これら RNA プロセッシング異常を創薬標的として体系的に捉え、低分子阻害剤および核酸医薬の開発を進めている。例えば Ewing 肉腫においては、融合転写因子 EWS-FLI1 が RNA プロセッシング環境を再編成することに着目し、epitranscriptome 制御機構と連動した創薬標的を同定した。これらの分子機構に基づき、腫瘍特異的 RNA 配列を直接標的とするアンチセンスオリゴヌクレオチド (ASO) を設計し、前臨床モデルにおいて有効性を確認した。

本講演では、がん細胞に特有の RNA プロセッシング異常をどのように分子レベルで理解し、それを創薬へと接続するかについて概説する。RNA 異常を標的とした治療戦略は、スプライシング阻害剤、RNA 修飾制御因子阻害剤、核酸医薬、さらには免疫療法との統合へと展開しており、RNA プロセッシング研究は次世代がん医療の重要な基盤となりつつある。

## シンポジウム 2 : 遺伝子関連検査と精度管理 I

### 「難病の遺伝学的検査における精確さ評価の実際：臨床検査としての実装」

公益財団法人 かずさ DNA 研究所 遺伝子診断グループ・グループ長

糸賀 栄

本発表では、難病の遺伝学的検査において次世代シーケンサー (NGS) を臨床検査として実装する際の精確さ評価の考え方と、血液検体の代替検体の評価について報告する。

難病の遺伝学的検査では NGS を用いた解析が広く用いられており、現在臨床検査として実装されている主流はショートリード型 NGS である。しかしながら、ショートリード型 NGS には相同配列、反復配列、GC リッチ領域など、判読が困難な「難読領域」が存在することが知られている。ショートリード型 NGS の精確さを評価する際には、これらの難読領域を除外したベンチマーク領域を用いて評価する方法が国際的に確立されている。

臨床検査における従来の定量検査では、特定の分析対象物 (analyte) を測定する analyte-based の評価体系が用いられ、標準物質を基準として測定値の精確さを評価する。一方、NGS 検査では分析対象は分子そのものではなく DNA 配列情報であり、さらに多数の遺伝子領域を同時に解析する網羅的測定である。このため個々の分析対象物ごとに評価することは困難であり、測定プロセス全体の性能を評価する methods-based の評価法が用いられる。

NGS 検査の妥当性確認では、標準ゲノム試料に付随するベンチマーク変異セットおよび評価可能領域をゴールドスタンダードとして比較評価を行う。性能指標としては、真陽性 (TP)、偽陽性 (FP)、偽陰性 (FN) に基づき分析感度 (sensitivity) および陽性的中率 (precision) を算出し、その調和平均である F 値 (F1 score) を用いて総合的な精確さを評価する。この評価法は妥当性確認のみならず、標準ゲノムを定期的に測定することにより内部精度管理としても利用可能である。さらに、CAP サーベイ (NGS) などの外部精度管理においても、標準ゲノムに類似した試料を用いた methods-based の評価が採用されている。

NGS 検査の検体種としては、臨床検査として広く利用されている血液検体が主に用いられている。しかしながら、遺伝学的検査で対象となる生殖細胞系列ゲノム情報は基本的に全ての細胞で同一であるため、理論的には血液以外の細胞からも同様の解析が可能である。近年、造血器腫瘍や骨髄移植後症例など、血液検体が不適となる症例において代替検体の必要性が高まっている。その代表例が口腔スワブ検体である。

口腔スワブ検体は非侵襲的で簡便に採取できる利点がある一方、臨床検査として実装する際にはいくつかのリスクが存在する。主なリスクとして、(1)細菌等による DNA 分解、(2)細菌ゲノム DNA のコンタミネーション、(3)採取方法による DNA 回収量のばらつき、が挙げられる。(1)および(2)については専用保存液 (iSWAB 等) の使用により低減が可能であり、(3)については採取方法の事前説明や自己採取手順の標準化が重要である。

本発表では、NGS 検査の精確さ評価の実際とともに、臨床検査としての運用を踏まえた検体種評価の考え方について概説する。

## シンポジウム 2：遺伝子関連検査と精度管理 II

---

### 「がんゲノム検査の信頼性確保と課題」

東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部・特任准教授

渡邊 広祐

がんゲノムプロファイリング (CGP) は保険診療として実装され、治療選択や診断・予後予測、さらには遺伝性腫瘍診療への展開も含めて広く活用され、その分析的妥当性を担保する仕組みも体系化されつつある。一方で、CGP 検査は単にゲノム異常を測定することにとどまらず、結果の適切な解釈を経て初めて臨床的有用性を持つため、信頼性の確保は分析性能の担保のみでは完結しない。

分析前・分析プロセスにおいては、FFPE 検体由来の核酸品質のばらつきが、シーケンス品質およびバリエーション検出能に影響することが示されている。解析パイプラインはなお発展途上にあり、目視確認を含む多層的な精度管理が必要である。国内の外部精度管理調査では、低 variant allele frequency (VAF) 領域において検出率の差が確認されており、病理検体の取扱い、腫瘍細胞含有率、核酸品質指標、検出限界 (LOD) などの理解が検査結果を解釈する前提となる。

分析後プロセスにおいては、エキスパートパネルによる推奨・提案治療に施設間差が報告されている。すなわち、「測定精度」が確保されても、「解釈精度」は自動的に保証されない。近年、エキスパートパネルの効率的な運用や簡略化の議論が進められており、その中で品質が担保された再現性の高い解釈を支援するアノテーション支援プログラムの医療機器化も試みられている。こうしたプログラムの妥当性や臨床的有用性を検証することも、今後の重要な課題である。

保険診療上は検査実施料とエキスパートパネルを含む評価提供料は別算定であるが、品質保証の観点からはエキスパートパネルは分析後プロセスの一部として位置付けることが妥当である。がんゲノム検査の精度管理は、プロセス全体の再現性や妥当性をいかに担保するかという包括的な形を目指す必要がある。本講演では、がんゲノム検査における各工程を俯瞰しつつ、品質保証の在り方について考察する。

日本臨床医学検査学会 第81回関東・更新支部例会 抄録集

発行日：2026年5月

発行所：第81回関東・更新支部例会事務局

〒104-0045 東京都中央区築地5-1-1

国立がん研究センター中央病院 臨床検査科

発行人：松井 啓隆

編集者：我妻 美由紀

連絡先：81th.nccj@gmail.com