

# 新春放談 モダンメディア 2018年 「ゲノム医療時代を迎えて」



聞き手

矢富 裕 先生

(東京大学大学院医学系研究科 臨床病態検査医学分野 教授)

語り手

櫻井 晃洋 先生

(札幌医科大学医学部 遺伝医学 教授)

中谷 中 先生

(三重大大学医学部附属病院 中央検査部部長 教授)

宮地 勇人 先生

(東海大学医学部 基盤診療学系臨床検査学 教授)

横田 浩充 先生

(東邦大学理学部 臨床検査技師課程 教授)

## はじめに ～ゲノム医療の展開～

矢富 それでは「ゲノム医療時代を迎えて」ということで、モダンメディア 2018 年新春放談を進めさせていただきます。

個々人のゲノム情報を調べてその結果を基により効率的・効果的に疾患の診断、治療、予防を行うことを目的とするゲノム医療はもはや未来の医療ではなくなってきています。皆さんご存じのように、がんや難病に関してはかなり臨床に入ってきて、2 年以内には保険診療の枠組みで行われるかもしれません。将来的には、生活習慣病関連でも入ってくるのではないかと思います。

このようなゲノム医療の実用化により、効率的かつ質の高い効果的な医療が実現できるということから、世界的にも欧米を中心に取り組みが推進されていますが、わが国は残念ながら、現時点では、決して進んでいない状況があるかと思います。わが国におけるゲノム医療に関しては多くの課題があり、検査関連でも大きな重要な課題がありますが、検査以外でも大きな課題がいくつかあると思います。後ほど具体的なディスカッションを願いますが、遺伝子関連検査の品質・精度管理は極めて重要です。

さらには、遺伝子関連検査の結果の伝え方というのも非常に重要です。これは検査領域の人間というよりは、むしろ他の領域が関係するかもしれませんが、ゲノム医療に関する課題という点では大変重要な問題です。

また、ゲノム医療を行う機関、施設の設定も大変重要な課題で、今まさに議論が行われているところだと思いますし、人材育成も非常に重要で、検査に関しては臨床検査専門医、臨床検査技師が活躍していかないといけないとおもいます。検査以外の領域でも、臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラー、Bioinformatician と本当にいろいろな種類の人材育成が重要です。

同時に、研究開発も重要であることも論を持ちません。ゲノム医療は決して医療に携わる者だけが関係するのではなく、広く社会に理解を求めないといけないということを考えますと、このようなゲノム

医療に関わるものが社会に啓発するという点も大きな課題と考えられます。

## I. がんのゲノム医療

矢富 それでは「がんのゲノム医療」ということで、具体的なディスカッションを始めさせていただきたいと思います。中谷先生から、オーバービューをいただければありがたいと思います。よろしくお願いいたします。

中谷 がんの診断に関しては、われわれは学生の頃からは病理診断が第一でしたが、1990 年代になってがん関連遺伝子が次々と発見されるようになり、がんは遺伝子の病気であるため遺伝子検査が有用であるということが 2000 年代になって広まってきました。

2000 年の中頃からがんの遺伝子変異に対する分子標的薬が開発され、実際の臨床に使われるようになり、遺伝子検査がますます重要になってきたという経緯があります。

2010 年になりますと、がんというのは遺伝子の変異の病気であり、臓器特有ながんの変異はないということが分かってきて、がん種を問わず横断的に遺伝子の変異があるということ。また、遺伝子の変異というのは単一のものではなく多種多彩であり、それまではがん種に対して一つの遺伝子の検査をしていけばよかったのが、複数の遺伝子を検査しなければいけない時代になってきました。

それがさらにますます遺伝子の数が増えてきて、その辺りから多くの遺伝子を一度に一括して調べる網羅的ながん遺伝子検査がスタートします。これによって現在はそれに見合った薬剤の選択をしようというのが一つの流れです。

そのため、網羅的ながんの遺伝子を提供できる体制づくりが今わが国で早急に進められているところで、先ほど矢富先生が言われたように、その検査を 2018 年度から先進医療、2019 年からは保険医療に乗せようということです。

以前は、ゲノムというのは胚細胞変異の話をしていたのですが、がんの遺伝子変異が広まってくると、がんの体細胞変異もゲノムの変異と呼ばれるようになり、2010 年からは少し混乱する向きはありました。今は胚細胞変異と体細胞変異の境目がかなり低



中谷 中先生

くなってきたので、ゲノムという言い方で統合するようになっているのだろーと思います。

これまでは、網羅的がん遺伝子検査と申しましたが、特定のがん遺伝子を対象としたパネル検査が、がん、ゲノム医療の主体になっていると思います。

もう一つ、リキッドバイオプシーという新しい話題があります。これはがん細胞からこぼれ出るがん遺伝子の変異を末梢血で検出しようという試みです。これはがんの診断あるいは薬剤感受性の診断に有用で、これからますます増えていくのではないかと考えています。

**矢富** ありがとうございます。大変的確なオーバービューをいただきました。

これまでは肺がん、大腸がん、胃がんという臓器によってがんの分類をしていたのが、これからは遺伝子の異常によって分類される方向性になり、例えば、ALK 融合遺伝子が発現しているがんを ALKoma (アルコーマ) と称したりするようになっています。その方向性で、NGS (Next Generation Sequencing) に基づいたパネル遺伝子検査が導入され、保険収載への道筋も示されていますが、課題が多いことも確かです。その辺りから議論をいただければと思います。

クリニカルシーケンスで一番進んでいるのはがん領域だと思いますが、当面はどういうことを克服していかなければいけないですか。

**中谷** 一つは、われわれは検査室の中でクリニカルシーケンスをやっているのですが、臨床検査としての質の保証をどうするかということ。それから、どこまで患者さんに説明できるかという人材の育成が大きな二つのポイントだろーと思います。

**矢富** それは重要ですね。先生のところは自施設のラボで NGS 検査を施行しているわけですね。

**中谷** そうです。質の保証という意味では、われわれの検査室は ISO 15189 (臨床検査室 - 品質と能力に関する要求事項) を取って、そのラボの中で NGS を回しているという状況です。

**矢富** 外部精度評価に関してはどうでしょうか。検査室間のクロスチェックは行なわれ始めているようですが。その辺りを教えていただけますか。

**中谷** 日本臨床化学会の中の遺伝子検査専門委員会というのがあるのです。その中で各施設間での NGS の精度管理をどうしようかという検討をされていて、現在はコマーシャルにアベイラブルなコントロール物質を用いて各施設での施設間差といったものを調整できるかどうかを検討し、それで施設間でハーモナイズできそうだなという感触を得ています。

われわれの施設では精度管理という意味で、常にコントロールを各ランごとに乗せて精度を担保しようとして考えています。

**矢富** 先日日本臨床化学会学術集会にて拝聴し、素晴らしいと思いました。申し上げるまでもなく、遺伝子関連検査の場合は、検査の品質・精度の確保はとくに重要で、そういった点では中谷先生を中心とされるグループは非常に先進的な取り組みをされているので、ぜひ読者に紹介していただきたいと思っています。

**櫻井** 私は直接検査にはそんなに関わっていないので逆にお伺いしたいのですが、NGS を回して非常に膨大なデータが出てくる時に、ラボでどのようにアノテーションというか意味づけをして、その結果を臨床現場に返していくのか。その標準化はどのようになっていますか。

**中谷** 解析のソフトによってもアノテーションが変わってくる可能性がありますので、そこはなかなか難しいところですね。臨床腫瘍学会では人材育成の講習会をして、同じようなアノテーションのスキルを身に付けようということを進めています。われわれもそこで参加して、国内で均てん化 (全国どこでもがんの標準的な専門医療を受けられるよう、医療技術等の格差の是正を図ること) したアノテーションが必要になってくると考えています。

**櫻井** 今現在の検査、特に NGS を使ったがんの網羅的な検査といった時に、機器はあるし動かせる人



は出てきたけれども、情報をきちんと整理する人が一番足りないような気がしますね。

**矢冨** それは大きな課題ですね。

**横田** 今後、クリニカルシーケンスは臨床検査に大変重要なのですが、実際の検査の現場で実施できる施設はかなり限られると思います。この現況において、日本臨床化学会のクリニカルシーケンスプロジェクトに参加されている施設は何施設あるのですか？

**中谷** 今、進めているプロジェクトは6施設ですね。大きくNGSが日本では2機種、検査室の中に入っていて、各機種3施設がご参加いただいています。実際にはもう少しNGSを使っている施設がありますので、ある程度の目途が立てば枠組みを広げていきたいとは思っています。

**横田** そうすると、今のところ限られた施設で実施されていくという状況でしょうか。

**中谷** それを打破し、地方でもできるようにしようとしているのです。

**櫻井** 先ほど中谷先生もおっしゃっておられましたが、2018年には多施設共同でがんの網羅的な遺伝子検査を先進医療として申請し、そこで得られた成果をもとに保険償還を2019年に始める、という計画になっています。この流れというか早さは他の先進医療に比べるとかなり早いですが、実際にこのぐらいになると思います。

**矢冨** ありがとうございます。検査の質に関してはまた後ほどディスカッションさせていただきますが、中谷先生のところでNGS検査に関わられている人員に関して教えていただけますか。

**中谷** われわれのところは検査室の中でやるわけですから、検査技師がトレーニングを受けてNGSを回しているという状態です。今は2名の検査技師が、NGSだけではなく、遺伝子関連検査全般を担当しています。

**矢冨** もちろん、病院で雇用されている検査室の臨床検査技師が担当されているわけですね。そのような検査技師の方がどういう資格を有し、また、教育を受けられているかという辺りを教えていただけますか。

**中谷** 同学院の遺伝子分析科学認定士の資格はありますし、私は業務として講習会へ参加させたりしています。



櫻井 晃洋 先生

**矢冨** それは素晴らしいですね。

**中谷** 研究室でやると、大学院生がいなくなると検査が止まってしまうのですね。ですから、やはり検査室の中でやるべきだというのは僕の持論です。

**矢冨** それは絶対そうですし、保険診療の枠内で行う場合には必須になりますね。

それから、遺伝性腫瘍はどうされていますか。

**中谷** われわれのところはまだ週に2件ぐらいのペースなので、全てのがんゲノム検査の前に遺伝カウンセリングをやっています。結果の報告も遺伝カウンセリングの中でやることにしています。

**矢冨** それはいいですね。病院として体制が整っていますね。

**中谷** ただ、都会で言うほどがんのゲノム医療は地方では浸透してなくて、分かっていない人が多いので、体制づくりはなかなか大変ですね。

**矢冨** それから、リキッドバイオプシーという言葉が使われ出して久しいですが、その現況を読者のためにご紹介いただけますか。

**中谷** 体の血流の中にはDNAが混じっています。それは正常細胞でも壊れたり新たに作られたりするのですが、壊れた時にDNAが血流に流出します。がん細胞も正常細胞よりよけい壊れやすいわけで、そのがん細胞の中のDNAが混じる。ということは、そのがん細胞の遺伝子変異も血流中に混じる。ですから、血流中のDNAを見ることによってがんを検出することができるという考え方です。

これまでがんの性格を見るには、がんの組織を取らなければいけない。いわゆるバイオプシーという格好でしたが、現在では血液やその他の体液などに

混じるがんの遺伝子を見てがんの病態を見るということが、リキッドバイオプシーとしてなされています。現在、肺がんに使われているのは、薬剤感受性を調べる遺伝子検査に関しては保険適用になっており、薬の選択の基準になっていると思います。

もう一つの流れは、リキッドバイオプシーの中での変異遺伝子の量を見ることによって、その患者さんの病勢を見る。がんが再発しているか、あるいは薬が効きにくくなっているかというのが判断できる。これまで画像とバイオマーカーだけでやっていたのですが、リキッドバイオプシーを用いたゲノムバイオマーカーを用いて病勢を知ることができる。こういう時代になってきていると思います。

**横田** 保険適用のことも含まれますが、実際の臨床検査の現場にリキッドバイオプシーが普及してくる時期はいつ頃を予想されていますか。

**中谷** 僕は早いと思います。実はわれわれが考えているリキッドバイオプシーは薬剤感受性ではなくて、手術時に原発巣から取って、そこをNGSで遺伝子変異を同定する。その同定した遺伝子変異をもって術後のフォローアップをリキッドバイオプシーでしていく。

ある報告では画像よりも、リキッドバイオプシーのほうが感度が良い、という報告もありますので、今後は再発のモニタリングはリキッドバイオプシーを用いるのが良いのではないかと考えていますので、その意味では普及は早いのではないかと考えます。

**矢富** 例えば、気管支鏡検査は何回もできないけれども、採血可能ですからね。それがまさにリキッドバイオプシーの本質だと思います。

**中谷** リキッドバイオプシーは安いですね。

**横田** 読者をはじめ、臨床検査に関わる多くはリキッドバイオプシーが、一般の日常検査に登場して来る時期を気にかけていると思いましたので質問しました。

**宮地** すでに血中のEGFR遺伝子検査が保険収載されていますので、すでにそういう時代を迎えていると言っても過言ではないと思います。

**中谷** NGSの普及がわれわれの思惑よりも早かったので、リキッドバイオプシーの普及も早いと思います。

**矢富** ありがとうございます。検査の品質・精度の保証、人材育成に関してはまた後ほど議論の対象になります。



横田 浩充 先生

## Ⅱ. 難病のゲノム医療

**矢富** それでは今度は難病のゲノム医療のほうに移らせていただきます。櫻井先生、わが国の現況をご紹介しますでしょうか。

**櫻井** まず、難病というのはいったい何か。これはいろいろな方がいろいろなイメージを持ち得ると思うのですが、厚生労働省やAMED（日本医療研究開発機構）では、①病気の原因が不明である、②治療が確立していない、③患者さんの数が少ない、④長期の療養を必要とする、という条件に当てはまる疾患を難病ととらえています。その中の一部でさらに定められた条件を満たすものが指定難病ということになり、医療費補助の制度があります。

難病のゲノム医療について、医療現場では何が大変かといえば、まず主治医が鑑別診断の段階でその病気に思い至らないので診断がつかない。思い付いたとしても、診療の標準化がなされておらず、客観的な診断基準が必ずしも整備されていない。これは患者さんの数が少ないので、エビデンスに裏付けられた診断基準が作りにくいということも影響しています。そして、今度はこのために症例の蓄積が進まないということになり、両者は裏表の関係になります。

さらに、例えば発症機構は分からなくても原因遺伝子は分かっている疾患はかなりたくさんあるのですが、その検査を行える施設がどこにもない場合も多く、臨床的に診断を疑っても最終的な確定診断に到達できないという疾患もたくさんあります。

特に難病といわれる先ほどの定義を満たす疾患の7割ぐらいは単一遺伝子疾患、メンデル遺伝病では

ないかと言われています。このような難病に対してゲノム科学の知見と技術によって、まず遺伝子を探索し、発症原因を突き止めたい。遺伝子を突き止めることができればそれを手がかりに病態に切り込むことができますし、さらにはその病態に介入するような新たな治療法の開発や、創薬につながる可能性もあります。こうした可能性に挑戦する形で研究が進められてきました。

遺伝性疾患の原因遺伝子を探求する方法としては、過去には臨床像や生化学的な特性から候補遺伝子を絞り、その遺伝子を患者と健常者で調べる、という候補遺伝子アプローチが主流でした。しかし、こうした方法で原因解明まで到達できた疾患はそれほど多くはありません。最近ではNGSが使えるようになってきたので、網羅的な遺伝子解析によって原因を突き止めようという流れが主流になっています。

もともと、難病の研究というのはなかなか日の目を浴びることはなかったわけです。患者さんの数も少ないし研究費は付かないし、企業側にとってもペイしないということだったのですが、数年前から海外でも希少疾患に対しての研究費がかなりの額で投入されるようになりました。NIHですと年間30億ドルとか、そういうレベルですから桁が違うように

なっています。

それから、メガファーマと呼ばれるメジャーな巨大な製薬企業もこの領域に非常に力を入れていて、オーファンドラッグを開発した会社を買収したり自分たちの中で希少疾患の部門を設立したりするなど、精力的な取り組みがなされています。症例数の少ない疾患であってもその機序を解明し、その分子機構に作用する薬剤を創出することで、より患者数の多い疾患の新しい薬剤が開発される例もあります。

日本でもまだ原因が明らかになっていない希少疾患、あるいは既知の疾患概念に当てはまらなくて、診断の確定に至らない患者さんに対して、きちんと最終診断できる体制を整えたい。そして、こうした希少疾患の患者さんの診断を実現することによって、新しい病態の理解や新しい疾患概念の確立が実現すれば、それはもちろん患者さんにとってのベネフィットになります。さらには、そこから新しい治療法、特に創薬のシーズが得られる可能性があります。日本ではAMEDのプロジェクトとして「未診断疾患イニシアチブ」でIRUD (Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases) と訳して言いますが、これが3年前から始まりました。

具体的には、この絵(図1)を見ていただきたいの

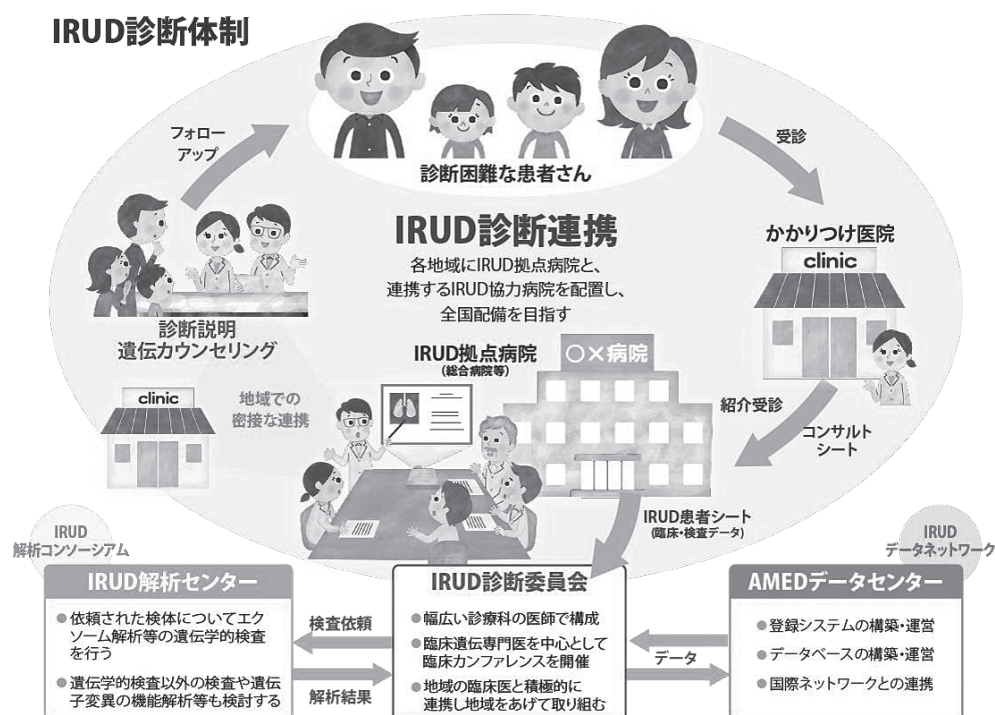


図1 IRUD 診断体制 (平成 29 年 (2017 年) 2 月現在)  
(<http://www.amed.go.jp/program/IRUD/index.html>)



ですが、診断がつかない患者さんをかかりつけの病院から全国にある IRUD の拠点病院に紹介していただく。拠点病院には診断委員会があって、その患者さんの臨床情報を診断委員会で検討する。

もし、そこで疑われる疾患があれば、そのかかりつけの病院のほうにお返しして追加の検査等を提案するわけですが、既知の疾患では説明がつかない患者さんの場合には、拠点病院に来院していただき研究協力という形で血液をいただきます。採血で得られた検体は、全国に数カ所ある解析センターで網羅的なエクソソーム解析を行います。それによって診断をつける、あるいは新たな疾患概念を確立するというような取り組みが今進められています。

実際には全国を 10 ブロックに分けてそれぞれに 1～数カ所の拠点病院を置き、そこからサテライトの形で協力病院を置く、ハブ＆スポーク型の体制でプロジェクトが動いています。こういった形でなかなか診断がつかない、患者さんの数が少ない、そういった難病を持つ患者さんに対しても、一人でも多く診断を確定し、根拠のある医療を提供できるようにしようという取り組みがなされています。これもまさにゲノム情報というものが重要になってくるわけです。

こうした取り組みによって、新たに診断がつく患者さんの比率は海外でも日本でもおおよそ 30% 程度です。30% というと過半数の方は診断がつかないのですが、今までの方法では全く診断がつかない方の 1/3 程度で診断がつく。これは非常に大きな進歩だと思います。

日本でも先天難聴はすでに保険収載されているわけですが、これも過去には難聴という生理学的な診断で終わっていたところが、原因遺伝子を明らかにすることによってどういうタイプの方だと人工内耳が有効であるか、どういう方だと進行性であるか、あるいは前庭障害を伴うか、甲状腺機能低下など他の異常を伴うか、こういったことが見えてきます。そうすると、患者さんにとってもご家族にとっても臨床経過がある程度予測できるというのはずいぶん違ってくると思います。もちろん治療方法がより根拠に基づいたものが提供できるというのはすごく大きなことです。また、遺伝性疾患の特性として、経過が分かることによって次のお子さんのリスクも正確に評価できるのは、親御さんにとっては家族計

画、ファミリープランにとっても非常に重要な情報になるかと思います。難病を含めた単一遺伝子疾患ということでは、今このような状況で日本でのプロジェクトが進んでいるということをご紹介させていただきました。

**矢富** ありがとうございます。おそらくは経済的な側面からあまり力が注がれなかった難病の遺伝子検査に関して、世界的にあるべき方向性に向かっていて、わが国も IRUD の体制が有効に機能していい方向に向かっていくということで、その進展に期待したいところです。

**櫻井** 特に先ほどメガファーマの話を少ししましたが、日本という国は医療に関しては圧倒的な貿易赤字国ですね。お薬もほとんどが外資系のお薬を私たちが輸入しながら使っているという状況です。

こういった希少でまだ原因が分からない病気を解明することによって創薬シーズが得られる。それも希少難病の原因を解明することによって、実はその希少難病に対する薬というだけではなく、患者さんの数がもっと多い病気に対する治療薬が開発されてくる。

例えば大理石病は非常に頻度が低いわけですが、遺伝的な機序が分かることで骨粗鬆症の抗 RANKL 抗体の開発につながりましたし、家族性低 LDL 血症のというこれまた極めて稀な家系の研究が PCSK9 阻害薬という高コレステロール血症の治療薬の実現につながりました。患者さんの数としては少ない疾患の原因を解明することから、患者さんが非常に多い病気の薬が開発されてくるという経緯がありますので、これはまさに国際協力を進めながらの国際競争だと思います。

**矢富** 難病研究が進むということは医学研究・医療全体を底上げするという重要な側面があり、世界的にもこのような研究が注目されているということかと思います。

先生がご覧になって、IRUD に関して課題のようなものはございますか。

**櫻井** IRUD は始まってまだ 2 年、3 年で体制をこれから作っていくという段階ですが、集約と均てん化をどうやってバランスを取るかが課題だと思います。特にこれは先ほどのがんの網羅的な遺伝子パネルとは違ってエクソソームでやりますし、患者さんの数としてもそんなに多くはないと思われますので、

小数の拠点に施設にすべての検体を集めて集中的に解析し、オールジャパンのデータベースを作っていくことのほうが意義は大きいと思います。

一方、解析のほうはそれでいいのですが、患者さんは全国いろいろなところにおられるので、地域の医療機関から拠点病院へのルートをきちんと整備していく。それをしていないと地方で診断がつかないまま苦労されている患者さんがこのラインに乗ってこないということになります。この IRUD というプロジェクトそのものをいろいろなところで認知度をより高めていくということも大事だと思います。

**矢冨** 拠点病院、連携病院という考え方は、がんの方はもちろんですが、難病の方もしっかりと構築していかなければいけない状況ですね。

**櫻井** おそらくがんはどこ病院でも一定の患者さんがいるので、ネットワークはわりと作りやすいと思うのですが、難病の場合には体制というか形だけを作っても患者さんがいないとたぶん錆びていってしまうのですね。それが課題かと思います。

**宮地** その課題の一つとして、単一遺伝子疾患、希少疾患または難病の最先端、フロンティアの部分をご紹介いただいたと思います。今、櫻井先生が指摘された課題の均てん化について、IRUD では極めてまれな疾患を対象としていることを踏まえると、この IRUD 事業で検査実施をしていただく前に、裾野にある単一遺伝子疾患の診断体制を整備しないと、適切に IRUD にお願いすべき疾患は絞り込めないですね。

そこで日本における問題点として、基礎的な研究の技術、レベルも高いし、関連のインフラも整ってきている。すなわちヒトゲノム解析は 2003 年に解読が終わりましたがそこにも貢献しつつ、それに基づき展開してきたゲノム解析研究やコホート研究は決して欧米に引けを取りません。また、疾患別バイオバンクも内容的にも規模的にも引けを取らない。

しかしながら、単一遺伝子疾患を対象とする遺伝学的検査について、医師がオーダーできる、または医師の指示で行われる検査項目数は欧米では 4,600 も使えるのに、日本では 144 項目で、診療報酬の対象の疾患が昨年の診療報酬改定で 72 に増えただけです。

かつ、そのうち登録衛生検査所で検査できる遺伝学的検査の疾患項目は、従来 6 個ぐらいしかできな

かったのです。そういう中で、検査実施できないと結局診断がつかないから IRUD に行ってしまう可能性があって、やはり裾野の大きな問題を整理しないといけないと思うのですが、いかがですか。

**櫻井** 先生のおっしゃるとおりだと思います。今まで例えば遺伝学的検査の保険収載というのは個々の病気に対して最初は 20 ぐらいから始まって何々病、何々病というふうに増やしてきましたが、そうしたら 4,000 以上もある病気の保険収載はいつまでたっても終わらないわけです。がんの場合には先ほどのようなパネルを保険収載にという流れができていますし、先天性難聴もひとつの診断名で複数の遺伝子を同時に調べています。

だから、代謝性疾患とか、遺伝性腫瘍という形で複数の遺伝子を一つの項目で調べる。これからはそういう流れになっていくべきだと思います。

保険収載の場合には保険点数の問題がありますが、最初のうちはコスト的に少し高めですが確実に安くなっていくので、十分それでペイすると思いますし、それによって宮地先生がおっしゃったように IRUD に行く前に診断がつく患者さんはずっと増えてくると思います。

その時には、そのようなものを使える体制を検査室等々のレベルで整備していくこと。もう一つは、後々の話題になるかもしれませんが、臨床現場の医師がそういう遺伝情報をきちんと使えるかどうか。その二つだと思います。

**宮地** 興味深い考え方だと思います。難聴はたしかに保険収載されていてパネルでできる。一方、QT 延長症候群も保険収載されているのですが、同じような動きにならないですね。その問題点は何ですか。

**櫻井** 結局、最初の先進医療等々でやる時にどういうスキームでやるか。先天難聴の場合も先進医療を最初からインベダー法でしかやっていないのですね。個々の遺伝子を調べるというのはないわけです。厚労省は基本的には先進医療でやったものをそのまま保険に乗せますから、これから保険収載を考えていくとしたら、網羅的なもので先進医療をやってそこを保険収載に乗せていく。こちらとしてはその戦略が必要だと思いますね。個々の遺伝子に対しての先進医療というのはナンセンスとは言わないまでも、これからやる戦略ではないように思います。

**矢冨** がんのほうが大変参考になりそうですね。



櫻井 そう思います。

宮地 そうすると、QT延長症候群はパネルに戻るにはどうしたらいいのですか。先進医療から始める？

櫻井 それは先生にお伺いしたい。

中谷 たしかに先生が言われるように、IRUDほど希少でない疾患の保険収載されたものをどうやって診断したらいいかというのが常に悩みの種です。

宮地 そうですね。保険診療上の課題は後で整理させていただきたいと思います。

矢富 最近、かずさDNA研究所が、衛生検査所登録して難病関連の遺伝子検査を受託するようになったのは一つの進歩ですね。

櫻井 非常に助かっています。うちも遺伝外来で、今まで行き場がない、検査できる場所がなかったところ、かずさDNA研究所にお願いできる項目がすごく増えました。

### Ⅲ. わが国のゲノム医療の課題

矢富 次にわが国のゲノム医療の課題について宮地先生お願いします。

宮地 保険診療その他のお話をさせていただこうと思っています。

臨床検査室の第三者認定に利用されるISO 15189を作成したISO/TC212の国内検討委員会、国内外の遺伝子関連検査の標準化活動をしてきた日本臨床検査標準協議会の遺伝子関連検査標準化検討委員会の委員長の立場でお話をさせていただきたいと思っています。

これは10年前の遺伝子関連検査の問題点を挙げましたが、研究から臨床への展開が著しく、ゲノム医療へ進展してさまざまなサービスが入ってきました(図2)。しかしながら、適正な実施・利用のしくみがないことと医療従事者(利用者)の不慣れが大きな課題でしたが、今現在でも基本的な課題は同じです。

保険収載項目はたしかに増えてきています。2008年に生殖細胞系列の薬物代謝酵素のUGT1A1多型を見る検査が初めて収載され、サイトケラチンを測定対象とする乳がんのリンパ節転移の迅速検査も画期的なものです。

もう一つ画期的なのはコンパニオン診断薬の同時承認です。ALKの阻害剤の対象を見るALKの検査



宮地 勇人 先生

診断薬。それから、先ほどから言及があります単一遺伝子疾患が大幅に増えたのが2016年度の保険診療報酬改定です。

単一遺伝子疾患に関して、遺伝学的検査の保険収載の対象が増えたことやIRUD事業は、背景として法律の施行が大きいと思います。「難病の患者に対する医療等に関する法律」です。指定難病が大幅に増加して、今年はさらに増えて330。しかしながら、72疾患しか保険収載されていない。

大きな問題として、指定難病指定を申請する際に、先ほど櫻井先生がおっしゃいましたが、診断基準の中で6割ぐらいが遺伝学的検査または遺伝子検査が基準になっていて、その検査結果がないと難病指定を受けられません。どうやって検査をしたらいいのかということは、各医療機関が悩んでいると思います。

われわれ日本臨床検査標準協議会では、臨床検査が今まで保険診療で「もの」として扱われてきた点を踏まえて、検査サービスの品質として評価をしてほしいと数年前から厚労省に投げ掛けています。

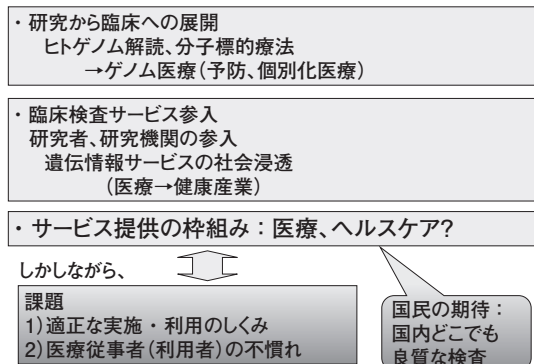


図2 遺伝子関連検査の普及と課題(2006年)

その一つの基準が、遺伝子関連検査のベストプラクティスガイドラインで、その要求水準を満たすことを念頭に環境整備を進めることが、ゲノムタスクフォースでの意見の取りまとめで明示されました(図3)。

保険償還のしくみとしては、検体管理加算等の施設加算を挙げていましたが、これは奇しくも今回の医療法等の改正という形でインセンティブではなくレギュレーションの対象になったというのは画期的なことです。

対象例としては、「もの」とは試薬キットや測定機器が薬事承認を前提として行うものです。一方検査サービスに関しては遺伝学的検査とコンパニオン診断は究極の個別化医療として、共通点は多いと思いますが、複雑、技術・知識、教育トレーニング、解釈・判断を必要とするもので、具体的には薬事未承認検査や遺伝学的検査は検査サービスの視点で品質評価をして、保険償還へ結び付けていただきたいと要望してきたところです。

実際にはそのサービスの品質評価をするには検査施設として、研究機関は少なくとも登録衛生検査所登録の上で第三者評価が望まれます。一方、現行のISO 15189 認定プログラムは薬事未承認の部分、保険未収載の部分はまだ審査対象としていません。

遺伝学的検査の課題として、一部の医療機関でしかできない点と、保険点数がどの項目でも一定の3,880点であることが大きな問題です。それから、保険償還の対象項目が疾患単位で決まっていて、標準的な測定方法がないことです。

保険点数に関しては、実施料と判断料の問題があると思います。遺伝学的検査は結果の解釈がとて大きいので、判断料と実施料の関係をしっかり見直して、検査室で結果解釈を含めた報告書を発行しな

いと、検査結果を受け取った医者が判断するのは無理だと思います。そこを保険償還の対象にしないと。

つまり海外で言うとドクターフィー的なインセンティブです。遺伝学的検査の専門家等を検査室での報告書作成に関与してもらう際に、ボランティアで請け負う医者はいません。

また、遺伝医療が一般医療に広がってきた中で、全国で保険医療として使えるようにしなければいけません。QT 延長症候群の遺伝学的検査は特定の病院検査室で実施していますが、ほとんどの医療機関はできないわけです。

また、疾患の予防、未発症患者は保険の対象外で自費診療となっています。がんでは、遺伝カウンセリングが必要とされる家族性腫瘍、さらに次世代シーケンサー(NGS)で生殖細胞系列のバリエーションが検出された場合の遺伝カウンセリングですが、保険収載されていません。

適正に実施、提供・利用するしくみが必要ですが、大きなものは法的課題です。海外では検査自体、ヒトから採取した検体の検査結果を患者さんに返す場合には品質を確保するための法律があり、アメリカではCLIA (Clinical Laboratory Improvement Act/Amendments) が、さかのぼるところ1967年からあります。すでに日本は50年遅れているわけです。50年たって初めて医療法の改正になりました。

今までのゲノム医療を取り巻く環境と課題を整理して見たいと思います(図4)。これは私に与えられたテーマですが、まとめると網掛けのところが現在の環境です。技術革新として、マルチプレックス、NGS、LDT (Laboratory Developed Test: 各施設独自の検査) が遺伝学的検査やがんのコンパニオン診断に必要ですし、リキッドバイオプシー、ゲノム創薬といういろいろあります。

それから、情報革新というのも重要で、データベースは結構いいものができていて、その利用環境もあります。データシェアリングという形でグローバルにシェアしていこうと。それから、人工知能も応用しようという流れになってきています。それをいかに利用するかです。医療の水準は分子標的薬が出て大きく変わってきましたが、プレシジョン医療など、より複雑化していきます。

医療のフォーカスのシフトもエビデンスに基づく個別化医療、治療から予防医療、症候から病因で、

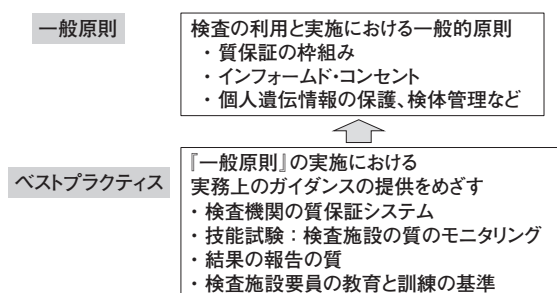


図3 遺伝子関連検査の日本版ベストプラクティス・ガイドライン (2012)

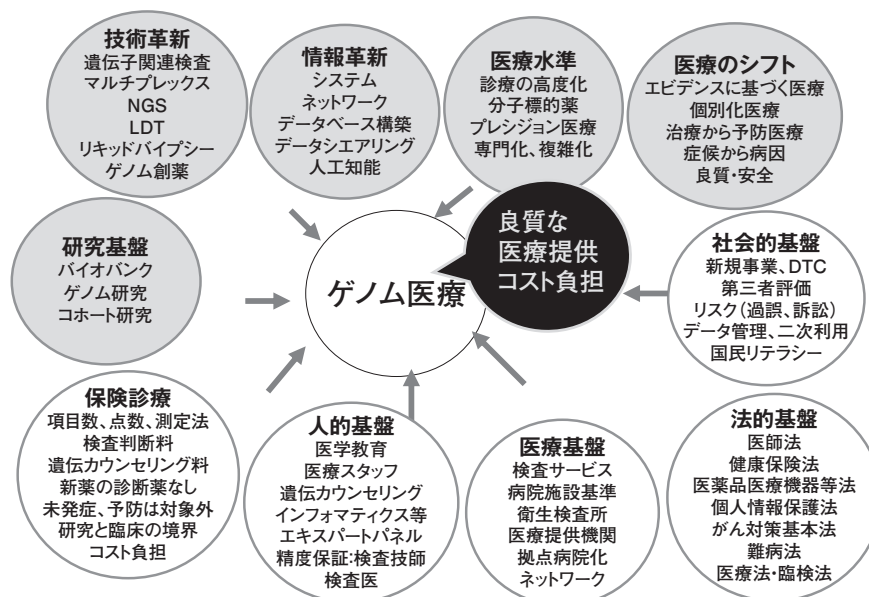


図4 ゲノム医療を取り巻く環境と課題

かつ良質・安全な医療が求められます。研究基盤は日本ではすでにバイオバンク、疾患別のリソースバンク、それからゲノム研究、コホート研究は非常に優れたものがあります。

保険診療については先ほどお話ししたところです。人的基盤については後でお話しはあると思いますが、医学教育の問題と医療スタッフの教育、遺伝カウンセリングやインフォマティクス等の専門的人材、エキスパートパネル。それから、何と言っても日本が遅れているのは検査の精度保証です。また、検査室で働く人材、検査技師と検査医の育成だと思います。

法的基盤については、ゲノム医療を考える上で関わる法律を挙げると医師法、健康保険法、医薬品医療機器等法、個人情報保護法があります。がんと難病での体制整備が進んでいる推進力の背景は、がん対策基本法と難病の患者に対する医療等に関する法律です。

今回、国会で通った検体検査の品質・精度を確保する医療法改正はとても大きなインパクトがあると考えています。これは医療基盤として検査サービスの質の確保につながります。また、以前に医療法改正にて病院側の施設基準において検査室は病院に必置としなくなったところが、逆に医療を行う上で必須になってくるわけです。医療提供機関のあり方と拠点病院化とネットワークはこれから進んでくるところです。

もう一つの社会的基盤としては、様々な新規事業、

検査サービス、新しい創薬を目指したものやDNA鑑定サービス、DTCなど。一方、世の中では第三者評価を求める声は大きくなっていますし、新しい技術のためリスクを持っています。それが大きな社会問題になる可能性があると考えています。

個人情報と関係しますからデータの管理と二次利用、それから国民のリテラシーを上げていくという社会基盤も大きな課題です。

それぞれの問題点について、ゲノムタスクフォース等の議論を踏まえて方向性が出てきているところです。遺伝子関連検査の動向（2016年）で問題点を改めて整理しましたが、やはり適正な実施・利用のしくみと医療従事者（利用者）の不慣れというのは共通の問題点で、国として課題の取り組みの必要性があります（図5）。実用化、実施体制、適正利用、社会基盤整備などに取り組むため、ゲノム医療実現

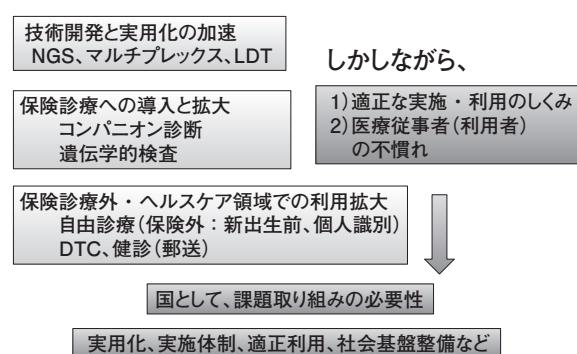


図5 遺伝子関連検査の動向（2016年）





矢富 裕 先生

に向けて、2015年に健康医療戦略推進体制で健康医療推進本部の下にゲノム医療実現推進協議会が設置されました。ゲノム医療実現推進協議会の委員には肝心の検査の専門家がいなかったため、ゲノム医療実現推進タスクフォースの設置において、横田先生と私は委員として参加させていただいています。

そこで問題点はかなり整理されていて、研究からゲノム医療実現に向けて取り組みが必要なもの、国際的な比較で遅れているものを整理して、三つのテーマで9回にわたる会議開催で議論をしました(図6)。そのテーマは、改正個人情報保護法におけるゲノム情報の取扱い、ゲノム医療等の質の確保、ゲノム医療等の実現・発展のための社会基盤整備です。

その中で最も大きな成果の一つは、先ほど言及した対応方針のコンセンサスで、品質・精度を確保するためにベストプラクティスガイドラインの要求水準が必要で、タスクフォースでの議論を踏まえ、今後、具体的な方策等を検討・策定することとすると明示されました(図7)。

**矢富** ありがとうございます。今の宮地先生のお話でわが国のゲノム医療の課題のすべてが的確にご紹介いただけたと思います。この後は、特に検査に絡む観点で遺伝子関連検査の品質・精度管理、それからこの検査を支える人材育成に関して議論を進めたいと思います。その前にこの二つに関わる以外で、追加の情報提供がございましたらお願いします。

**横田** 先ほどの櫻井先生のお話しの中で難病のゲノム医療に関して遺伝カウンセラーの現状について知りたかったのですが、例えばコ・メディカルの参入がかなり期待されている部分もあり、専門医からも

そのような話を聞きます。この辺りの現状を教えてくださいいただければと思います。

**櫻井** 先ほどの人材育成の話で、ゲノム医療がこれほど急速に広がっているながら、そのゲノム情報を扱う専門家として、医師では臨床遺伝専門医、非医師では認定遺伝カウンセラーがおり、どちらも学会認定ですが、どのくらい人数がいるかというと、医師の臨床遺伝専門医が約1,300名です。ただ、この人たちは専ら遺伝医療をしているわけではないですから、遺伝医療もできるけれども通常は小児科医として仕事をしている、神経内科医として仕事をしているという形になります。そして、遺伝カウンセラーは200名余りしかいません。

その人たちだけでこれからの遺伝医療を先ほどいったように全国的にいろいろな領域でゲノム情報が扱われる時に、患者さんにそういった情報を伝え、患者さんを支える人材としてそれで十分かというと、とても足りません。

そうすると、一つはそういった人たちを増やすための教育インフラを何とかしなければいけない。もう一つはその人たちだけではない、もうすでにいる専門職、看護師さんや薬剤師さんや検査技師さんといった方々にも遺伝医療の一端を担っていただかない限り無理なのです。

それがどのような人材育成の方法があるか。どういうカリキュラム、プログラムによってその人たちを育てていくかというのが、実は今、厚労省でもAMEDでもいろいろな研究班が立ち上がっています。逆に今は立ち上がり過ぎて整理ができなくなっており、最終的にどうなるのかということのほうが危惧されるような状況です。

私が直接より深く関わっているとすれば、先ほどのがんなのです。がんの場合には、毎年100万人の方ががんと診断される中でパネルを使った検査が将来的には年間10万人の単位で利用される方が出てくるだろうと。そうすると、その10万人の方に遺伝カウンセリング。これはもう現実的でも何でもないわけです。

その中で検査をすることによって遺伝性腫瘍が二次的に見つかった方、つまり、検査後の対応としては先ほどのようなスペシャリストが必要だと思いますが、前の部分、検査前の説明ですね。この検査はどういう意味合いを持っているのか、これによって

遺伝性のものも二次的に見つかる可能性がある、それはどういう意味を持つのか。そのような説明まで、認定遺伝カウンセラーや臨床遺伝専門医が担うのは無理です。無理というのはできないという意味ではなくて、マンパワー的にです。それが先ほどいったような看護師さん、検査技師さん、その方々が説明をするというか、前段階での医療を提供するためのトレーニングを受けていただく。それがこれからは必要になってくると思います。

それはがんに限らず、いろいろな遺伝性の疾患が疑われるような、先ほど言ったパネル検査が出てく

るとすればです。前さばきという言葉はあまり適切ではないかもしれませんがいろいろなところで使われていて、その部分を担当していただく方を今後は養成していく必要があると思います。

矢富 重要な視点をありがとうございます。このあとの議論の人材育成はどちらかというと検査に関わるそれなので、今は、そういった検査以外の臨床遺伝専門医とか遺伝カウンセラーのことを論じていただければと思いますが、臨床遺伝専門医の数は1,300名ですか。

櫻井 そうです。今は1,300名で、正確なところは

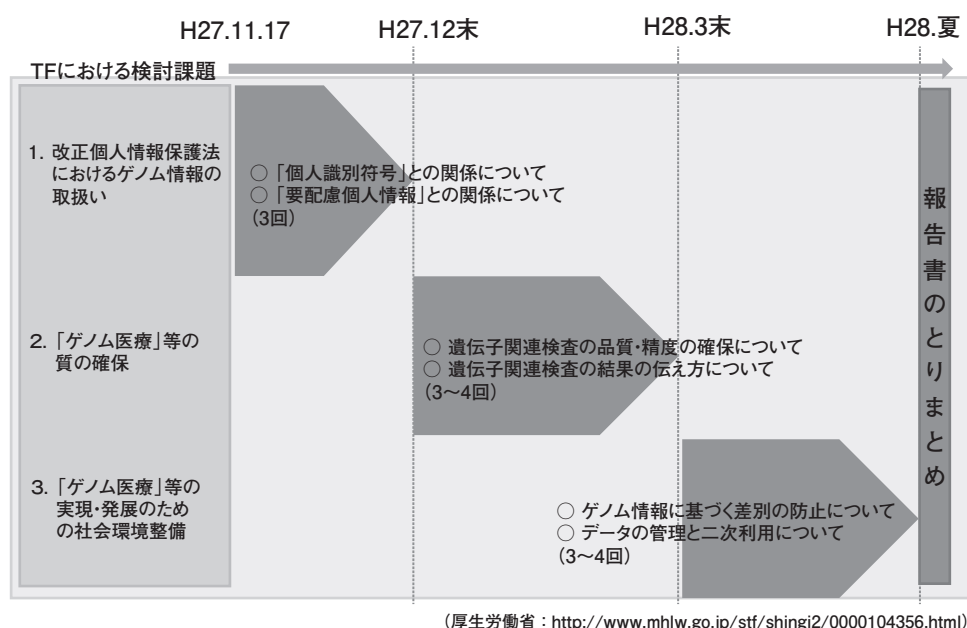


図6 ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進 TF における当面の検討の進め方 (案)

## 対応方針(案)

(論点)

- ・遺伝子関連検査の品質・精度を確保する上で、どのような基準・質保証体制が必要か。
- ・各遺伝子関連検査において、求められる基準・質保証体制に違いはあるか。

○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の要求水準が必要であると考えられ、タスクフォースでの議論を踏まえ、今後、具体的な方策等を検討・策定していくこととする。

○また、この際、遺伝子関連検査については、病原体遺伝子検査(病原体核酸検査)、ヒト体細胞遺伝子検査、ヒト遺伝学的検査に分類されるが、日本版ベストプラクティスガイドラインでは、3つの検査について、共通した基準・質保証体制が示されていることにも留意する。

なお、ヒト遺伝学的検査については、特にセンシティブな情報であることから、質保証体制以外の検査情報の取扱や結果の伝え方について、特別な配慮が必要である。

(厚生労働省 : <http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000112971.html>)

図7 第5回タスクフォース会議：対応方針

少し分かりませんが、もともと臨床遺伝は小児科の先生が多いので、年配のコアな先生方は基本領域としては小児科が一番多いですね。それから生殖周産期の先生です。

内科医で一番多いのは神経内科の先生ですが、私のような内分泌代謝がサブスペシャリティーの臨床遺伝専門医は少数派です。最近は耳鼻科の先生や皮膚科の先生など、多彩な専門領域で遺伝医療に関わる先生が少しずつ増えてきているので、そういった先生方が専門医になっておられます。

それで、先ほどの繰り返しになりますが、その耳鼻科の臨床遺伝の専門医の先生が広く遺伝医療をやっているかということではなくて、耳鼻科診療の自分たちのチームの中での遺伝のチーフや責任者としてという関わり方が中心になります。

**矢冨** 簡単に結構ですので、臨床遺伝専門医の取得に際して、どんなカリキュラムがあってどんな認定試験があるかをご紹介しますか。

**櫻井** それぞれの基本領域の専門を持っている方、例えば産婦人科の専門医、小児科の専門医、耳鼻科の専門医といった方々が、基本的には3年間の研修を研修施設でします。研修施設にいない方の場合には遠隔でときどき面談でもいいですが、そこで遺伝カウンセリングの経験を一定数積んでいただいて、その症例レポートを書く。知識に関しては自分でセミナーとか自学で勉強していただいて、認定試験は知識を問う筆記試験と遺伝カウンセリングでのロールプレイを行う面接試験があります。

だから、筆記試験では合格されるのですが、残念ながらその面接試験というかロールプレイのほうの面接技法で残念ながら不合格になる方も結構います。

**矢冨** 試験の運営は大変と思いますが、相応しい試験内容・形式と思いました。これは日本専門医機構のいわゆる2階建て部分に属するということではないのでしょうか。サブスペシャリティーには。

**櫻井** まだ入らないのです。というのは、今の専門医機構のしくみというのは、基本領域があってその上に、例えば循環器専門医というのは内科の上ですよ。つまり2階のサブスペシャリティー、だいたい1階がはっきりしているのですが、遺伝の場合には基本領域が全部横断的なので、そういった多診療科横断的なサブスペシャリティーをどういう位置づける

かというのは専門医機構でもまだ整理ができていなくてこれからですね。

**矢冨** 将来的には、是非、基本領域臨床検査専門医の上にとおもいます。

**宮地** すでに検査専門医の上に、2階部分に入っていますね。

**櫻井** つまり、循環器専門医は1階がどういう領域であるかは問わないのです。

**矢冨** 分かりました。

**宮地** 臨床遺伝専門医は、基本診療項目の各学会との申し合わせで、小児科、産婦人科に続いて、3番手か4番手に臨床検査のサブスペシャリティー(2階部分)となったと記憶しています。

**中谷** 私共も臨床検査の上ですね。

**矢冨** 分かりました。

**櫻井** 逆に専門医機構のポンチ絵にそれがどういうふうに書かれるかが問題になってくるのですね。

**矢冨** 遺伝カウンセラーは200人おられるとのこと、この方々の出身母体、どのような教育を受けておられるかを簡単にご紹介下さい。

**櫻井** 背景はさまざまです。医療職だった方、看護師さんや検査技師さんといった方々もいますし、心理系、人文系の方々もいます。それから、4年制の大学を卒業してすぐに遺伝カウンセラーのコースに入る方もいます。基本的にはバックグラウンドは問わない。それで、2年間の修士課程を修了して学会の認定試験を受けていただく。

今はそれを養成している大学院は14大学にしかありません。臨床実習のタスクもかなりハードルが高いため、いわゆるマスプロ教育は無理なのです。それで、各大学で学生さんが各学年に2人とか3人しかいないものですから、今のしくみだと毎年数十人しか養成できなくて、今のゲノム医療の広がりに対応できていないですね。

**矢冨** 質の低下はいけませんが、かと言って現時点で200人というのは心細いですね。

**櫻井** 海外でも基本的には修士でマスターを終了した人に認定遺伝カウンセラーという称号を与えるようになっているので、そこは崩すことはできないと思います。

**矢冨** そうですね。先生もおっしゃっていましたが、臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーをきっちと養成して、そういった方が中心となって、今後、幅広く



診療科の医師や看護師やいろいろなメディカルの方を教育・啓発していただくという話になるわけですね。ありがとうございます。

#### Ⅳ. ゲノム医療を支える検査 ～遺伝子関連検査の品質・精度管理～

**矢富** 検査面でゲノム医療を支えるという観点から、宮地先生のお話しにもありましたが遺伝子関連検査の品質・精度管理は非常に重要な問題です。これも宮地先生に口火を切っていただければと思います。

**宮地** ゲノムタスクフォースの対応方針で、日本版ベストプラクティスガイドラインの要求水準を満たすように体制整備しましょうということでもとまりました。

タスクフォース後の政府の対応は非常に早かったですね。「3省合同による医学研究等における個人情報取扱いに関する合同会議」「個人情報保護委員会」「がん診療提供体制のあり方に関する検討会」「厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会」等々、国の会議においてタスクフォースでまとめたことを反映した議論が本格化してきます。

もう一つは厚生労働科学特別研究事業「臨床検査における品質・精度の確保に関する研究」で、これは矢富先生が班長ですが、目的の一つとして遺伝子関連検査の品質・精度について諸外国と同様の水準を確保するため、厚生労働省にて法令上の措置を含めた具体的な方策等の検討を開始するというものです。

そこで医療法の改正の要綱に紐付けされた省令の文面の叩き台を作っているところです。

日本では検体検査の品質を確保するための法律が海外と違って従来ありませんでした。分類も臨床検査技師等に関する法律で6分類に分類され、一次分類に遺伝子関連検査は入っていません。一方、ほとんど行われていない寄生虫が6項目のうち1つとして入っています。技術の進歩に呼応できていません。医療法等の改正案は、社会保障審議会医療部会で医師会や病院協会の方々と議論をして、2017年3月10日に内閣法として国会に出されました。

今までは登録衛生検査所が臨床検査技師法に関する法律で、ブランチラボが医療法施行規則によって同等のものが一部規定されていました(図8)。しかし、医療機関には何も法律がありませんでした。

同じ医療機関の中でもブランチラボと医療機関で、片方だけ規定がありました。分類の問題と精度管理のあり方について抜本的に見直す必要がありました。

医療法の改正案は、国会で可決され、公布から施行まで1年半ということで、6月14日に公布されましたから、来年の12月13日までは施行となり、もう1年もないですね。

同時に省令を施行するわけですが、その中で特に遺伝子関連検査については施設の第三者評価を原則的な要件としています(図9)。

病院、診療所等の業務委託対象の政令8業務として検体検査は、安全衛生や衣食住の事業と同じに扱われてきました。医学的判断の70%が検査に基づくと言われていましたし、医療の質を左右する検体検査、特に遺伝子関連検査はそうですが、やっとその重要性を認識していただいたということになります。

全ての医療機関で自ら検査を実施する場合の一律の基準として採用されるものに、構造設備、管理組織、その他の事項として精度管理等がありますが、

|        |    | ②同じ医療機関内                  |             |      |
|--------|----|---------------------------|-------------|------|
|        |    | ③一次分類に遺伝子なし               |             |      |
|        | 分類 | 衛生検査所                     | ブランチラボ      | 医療機関 |
| 面積     | 一次 | 省令                        | なし          | なし   |
| 配置人員   |    | 省令(管理者、精度管理責任者、医師、臨床検査技師) | 省令(必要な人数)   | なし   |
| 機械器具   | 二次 | 省令                        | 省令          | なし   |
| 内部精度管理 |    | 衛生検査所指導要領(通知)             | 通知(指導要領と同様) | なし   |

図8 法整備の課題のまとめ

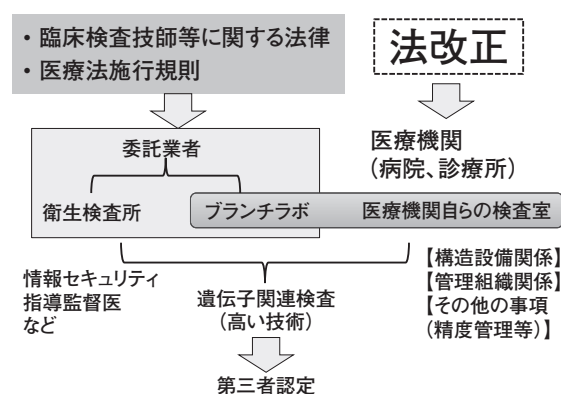


図9 法改正にともなう施設要件

遺伝子関連検査、特に高い技術は第三者評価をしていきたいと思います。

精度確保のための日本版ベストプラクティスガイドラインはもともと10年前、OECD（経済協力開発機構）の「分子遺伝学的検査における精度保証に関するガイドライン」を日本の現状を踏まえて作り込んだものです。ベストプラクティスのアプローチの四つの柱は、検査の質保証、技能試験、検査結果の報告、検査機関の職員教育が挙げられています。10年前に遺伝子関連検査は病原体核酸検査とヒト体細胞遺伝子検査、生殖細胞系列遺伝子検査の三つに分類して全体を遺伝子関連検査と呼称することにしました（表1）。国内動向を整理するため、検査依頼から報告まで非常に複雑なところのどのようなエレメントが検査の質を確保しているかということでプロットして行きました。そうすると空白の部分が見えてきたのは、がんから単一遺伝子疾患までの測定機器・試薬、標準物質や外部精度管理など重要なエレメントが全く空白です（図10）。

10年前の動向に基づく課題の整理は、今も大きくは変わっていません。例えば単一遺伝子疾患では生殖細胞系列の遺伝学的検査の利用、標準化の取り組みがない、有用性、適応、精度管理の手法、方法、

表1 遺伝子関連検査の用語の定義

|           |                                                                       |
|-----------|-----------------------------------------------------------------------|
| ①病原体核酸検査  | 病原体のDNA、RNA検査などヒト以外の遺伝情報を明らかにする検査（感染症検査）                              |
| ②体細胞遺伝子検査 | がん細胞のDNA検査、遺伝子発現解析など病状とともに変化する一時的な遺伝学的情報を明らかにする検査（ヒト体細胞遺伝子解析や遺伝子発現解析） |
| ③遺伝学的検査   | 遺伝病の遺伝学的検査など一生変化しない遺伝学的情報（生殖細胞系列の遺伝子解析）を明らかにする検査                      |

報告、解釈についてマニュアルが整備されていない。一般消費者（一般医師）が適正に利用するしくみがない。それから、検査室の指導監督、測定者の資質を評価するしくみがない。検査機関の登録、認可、立入り調査のしくみがない。外部精度評価の実施項目が限られている。実態調査と情報蓄積の課題は、データベース化してデータシェアリングをしようということで、少し展開しています。保険収載が少し広がったと言っても実際には使えない状況は変わらない。それから、まれな疾患の検査体制は極めて困難というのは変わっていないですね。

それに対して、日本臨床検査標準協議会では課題解決のため作業項目を明確化した上で、二つの作業グループに分けて、ワーキンググループの1は日本

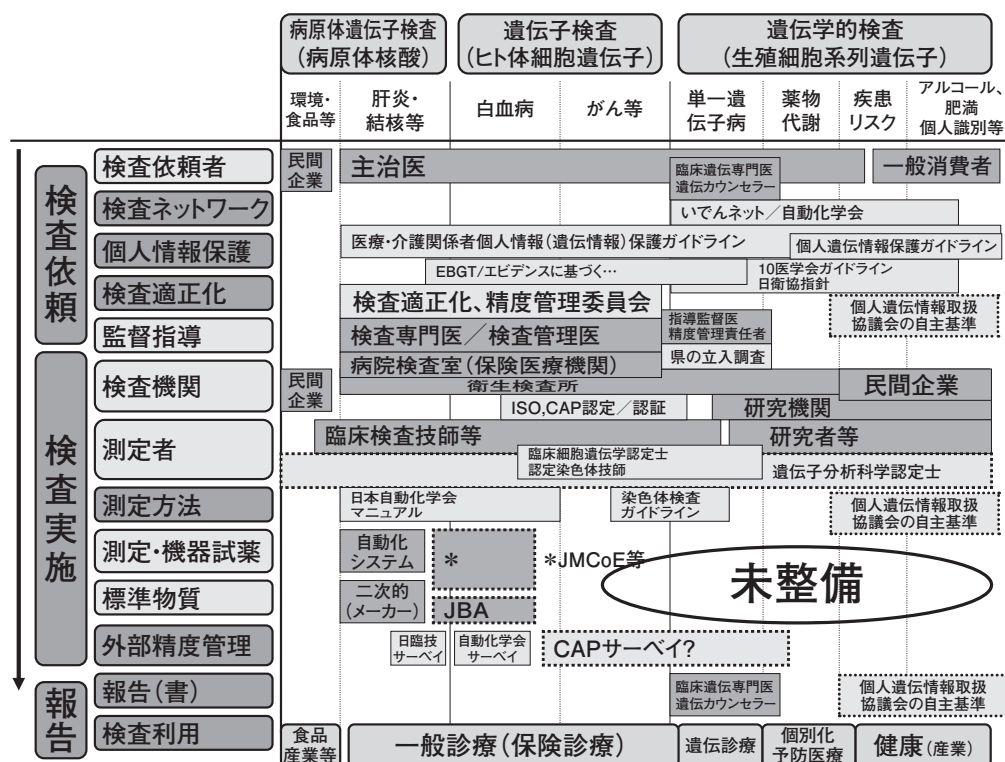


図10 遺伝子関連検査現状マップ（国内版）

版ベストプラクティスガイドラインを OECD のガイドラインに基づいて作っていく。ワーキンググループ 2 では標準化の技術開発の進め方の中で、検査の精度を確保するため最も重要な検体の品質管理に関する検討を始めました。

遺伝子関連検査の検査カテゴリーとガイドラインのスコープの関係は、三つの検査カテゴリーに関してさまざまなマニュアルがありますが、検体品質管理マニュアル、それからベストプラクティスガイドラインは全体をカバーするものです（図 11）。

遺伝学的検査についても 10 学会のガイドライン、ファーマコゲノミクスガイドライン、日本医学会の

遺伝学的検査診断ガイドラインがあります。現場で困っているのは検査前のカウンセリングを必要とする場合、それから一般の診療録に記載する場合の判断が試行錯誤でやっているのが実態ではないかと思いますが、これはガイドラインを参考にすれば整理できるわけです（図 12）。

重要なのは検査の選択から結果の報告、カウンセリングまでの全プロセスに関してで、これは日本版ベストプラクティスガイドラインに基づいた体制・環境整備が必要になります。そのベストプラクティスガイドラインの一般原則とベストプラクティスのアプローチの柱ですが、四つの柱のうち、一番目の

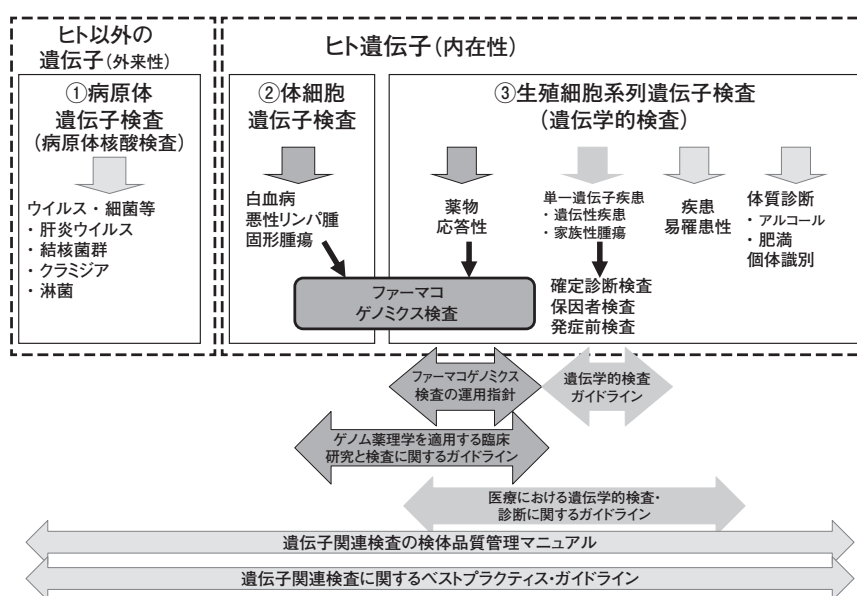


図 11 検査カテゴリーとガイドラインのスコープ

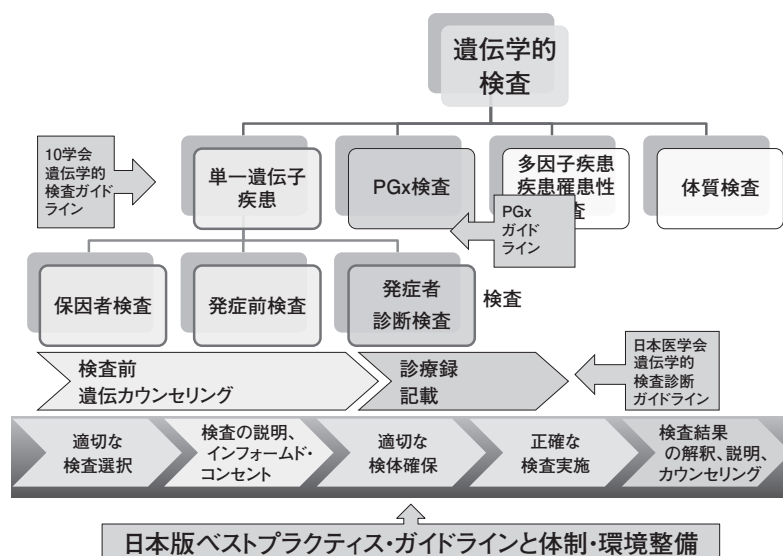


図 12 遺伝学的検査の分類と精度保証



検査室の質保証システムが最も重要になります。

現時点では先進国で日本だけ、第三者評価は義務ではない。2016年度の診療報酬で国際標準検査管理加算が新設されましたが、認定プログラムにおいて遺伝学的検査等多くの部分については審査対象外です。今進行中の活動として、JCCLSのガイドラインの解説版を2016年に作成しましたが、それに基づいて遺伝子版の認定プログラムを作るためのガイドンス文書を作っています。

日本臨床検査標準協議会は2006年に全国のマップ化をして検体品質管理マニュアルを作り、ファーマコゲノミクス運用指針やベストプラクティスガイドラインを作り、それから臨床研究、検査のためのファーマコゲノミクスのガイドラインに参加し、それから、検体品質管理承認文書とベストプラクティスガイドライン解説版を作って、この10月に検体品質管理マニュアルの第二部を出します(図13)。

これら検査の品質保証のもと、正しい検査結果に基づいてゲノム診療を行うべきで、正確な結果を出すためには測定前のプロセスが非常に重要になります。そのために、測定前のプロセスを保証するためにマニュアル等を作って動かしているところです。

最近では技術的にもヒト遺伝子をモニターする内部コントロールとかLiquid-based-cytology(液状化検体細胞診)が出てきています。病理学会から組織の取扱い規定も出ています。先ほどの検体品質管理マニュアルのパート2ですが、新しい技術、すなわ

ち次世代シーケンサーや血中循環腫瘍細胞、マイクロRNA・エクソソーム、血中遊離核酸、ミトコンドリアDNA。これら新しい技術に対するものを2017年10月に出版しました。

このようなベストプラクティスガイドラインやさまざまなガイドラインが国内外で整備されてきましたので、第三者認定ガイダンス文書に反映させていきます。遺伝子関連検査と染色体検査は、同じヒトゲノム情報を取り扱うということと、解析技術としてFISH(Fluorescence in situ hybridization)などの遺伝子関連検査の分析を使うということで一体化しました。一般の医療機関に追加的に設定する基準案として、責任者の設置、内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検、適切な研修の実施に加え、第三者認定を求めることになりました。

この中で対象が病原体核酸、体細胞、遺伝学的検査、および分子病理学的検査ですが、そこに高い技術と対象外に分けます。高い技術とは病理検体を扱う場合、マルチプレックス検査とシーケンシングで、対象外は一連の薬事承認された試薬、装置で構成されるシステムというのが現時点での案です。

第三者評価をISO 15189で行くか、それから、がんゲノムをやっている方はCAP-LAP(Laboratory Accreditation Program: 臨床検査室認定プログラム)を気にしていますのでCAPで行くかということは検討しなければいけません。私たちはCAP-LAPの検討をした結果、いいところはあるのです。

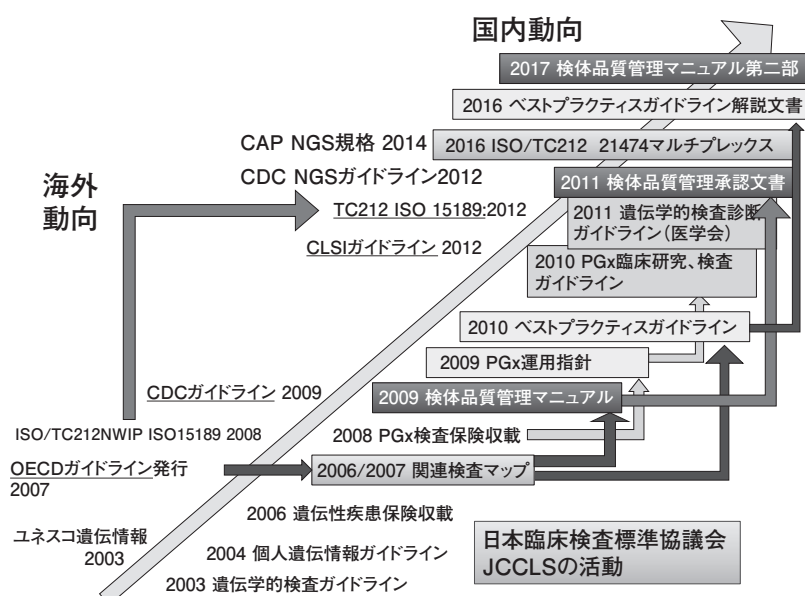


図13 国内外の標準化活動 (JCCLSの10年間)

**宮地** ほかの検査と一緒にですね。プラットホームが

今作成中のガイダンス文書の内容は、JCCLS や海外のガイドラインなどに基づき、ISO 15189 の第 5 章の技術的要求事項に組み込んでいます (表 2)。

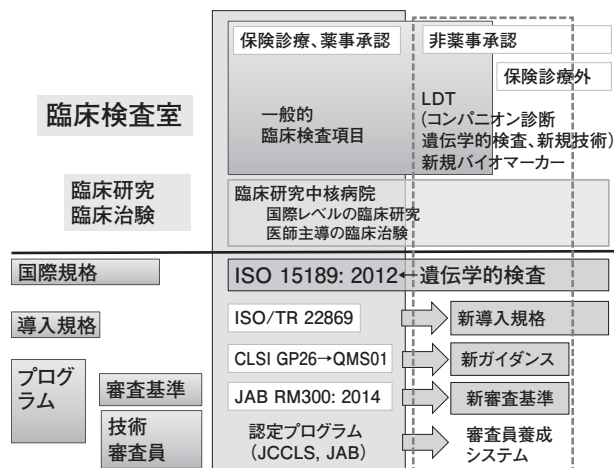


図 14 ISO 15189 検査室認定の課題と対策

表 2 ISO 15189:2012  
「臨床検査室の品質と能力に関する要求事項」

|                        |                            |
|------------------------|----------------------------|
| まえがき 序文                | 5 技術的要求事項                  |
| 1 適用範囲 2 引用規格 3 用語及び定義 | 5.1 要員                     |
| 4 管理上の要求事項             | 5.2 施設及び環境条件               |
| 4.1 組織及び管理主体責務         | 5.3 検査室の機材、試薬、及び消耗品        |
| 4.2 品質マネジメントシステム       | 5.4 検査前プロセス                |
| 4.3 文書管理               | 5.5 検査プロセス                 |
| 4.4 サービスの合意事項          | 5.6 検査結果の品質の確保             |
| 4.5 委託検査室による検査         | 5.7 検査後プロセス                |
| 4.6 外部からのサービス及び供給品     | 5.8 結果の報告                  |
| 4.7 アドバイスサービス          | 5.9 結果の報告(リリース)            |
| 4.8 苦情処理               | 5.10 検査室情報マネジメント           |
| 4.9 不適合の識別及び管理         | 附属書 A(参考)ISO 9001:2008 及び  |
| 4.10 是正処置              | ISO/IEC 17025:2005 との相互関係、 |
| 4.11 予防処置              | 附属書 B(参考)ISO 15189:2007 と  |
| 4.12 継続的改善             | ISO 15189:2012 との比較、参考文献   |
| 4.13 記録の管理             |                            |
| 4.14 評価及び監査            |                            |
| 4.15 マネジメントレビュー        |                            |

CAP チェックリストも勉強してエッセンスは取り込んでいます。

日本の検査室の遅れは、ヨーロッパもアメリカも第三者評価の長い歴史があるのですが、日本は歴史が短いために新規技術の対応ができないというところ。やっと法律ができましたので、トラック競技で追いついたように見えてまだ周回遅れです。

今後の対応としては、医療法等の改正の施行が2018年の12月ですが、検討会が始まっています。日本版ベストプラクティスガイドラインに基づくISOの遺伝子版のガイダンスおよびそれに基づいて基準を作り、パイロット審査を来年後半ぐらいから始められればと考えています。

60年の歴史がある検査で初めて医療法に踏み込んだということで、2018年は臨床検査の明治維新と考えています(図15)。今は幕末ですね。夜明け前です。明治維新になるととんでもない嵐が吹くと思っています。それで、各施設の準備をしたいと。

矢冨 どうもありがとうございました。全ての検体検査に関して品質と精度管理は重要ですが、遺伝子関連検査は特に重要です。一方、なかなか厳しいわが国の現状があります。どういう課題があるかということを宮地先生に本当に詳細かつ分かりやすくご説明いただきました。ご質問があればお受けしたいと思っています。

中谷 われわれはがんのゲノム検査の場合には病理検体なのです。病理検体はわれわれのような大学病院では病理部と検査部は別になっていて、病理部の

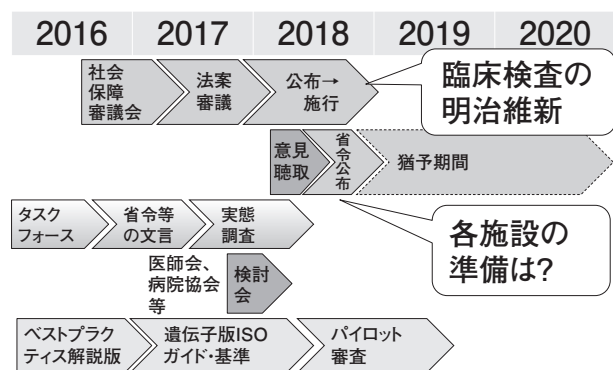


図 15 法改正への対応：スケジュール案

ほうではJCCLSのガイドラインというのはあまりご存じなくて、病理学会のガイドラインもかろうじて知っているかどうかという程度です。ですから、病理のほうにいかに周知をしていただくか。ことによると病理部にISO15189をちゃんと取っていただくという動きをしないと、精度管理は難しいのではないかと思います。

宮地 そうですね。病理検査室は遺伝子関連検査を取り込んでいる率は最も高いと思います。大きな病院ではHER2とかFISHは実施していますね。

中谷 大きな市中病院は病理部と検査部はわりと一体化しているのですが、かえって大学病院のほうが一別体化していて、大学病院が中心になってやらなければいけない検査なのに、その融合がうまくいっていないのではないかなと思います。

宮地 そうですね。それは非常に重要なポイントで、医療法等の改正において精度管理の責任者を置くことが義務化されます。では、どこの部門の人がなる



のかという時に、今の省令の文面案では資質と経験を求めるということになっています。

**矢富** 遺伝子検査室の第三者認定というのは重要なポイントだと思いますが、今の ISO 15189 では的確に対応しきれないところがある。CAP-LAP も日本の現状ではそぐわない。今、先生が中心に立って検討されているのは ISO 15189 のゲノム版。LDT 版というのではなくてゲノム版。

**宮地** ゲノム版です。LDT や NGS も含めた新しい領域を対象としたものです。

**矢富** これに関しては、今後、急速に進展すると思いますが、追いつけそうな感じで議論が進んでいるという理解でよろしいですか。

**宮地** ガイダンス文書の素案は一応来年早々に作成できると思います。ただ、ガイダンス文書で施設審査をするわけではなく、審査基準というものを別途 JAB で作ることになります。JAB は現状を踏まえた形で現実的な審査基準を作ることになります。そこは JCCLS と共同で進める予定です。

**矢富** 審査できる人がいなければ、これは大きな問題です。先生のような人がたくさんいるといいですね。

**宮地** 審査員はシステム審査員と技術審査員とありますが、システム審査員が審査する ISO 15189 国際規格の第 4 章は共通しているので品質マネジメントに関しては同じ人材で対応可能です。しかし、技術審査員が難点で、例えば分子病理の検査をやっている検査室を審査するとなると、病理のことも、遺伝子のことも知らなければいけない。そうすると、例えば遺伝子分析科学認定士を標準として言うと、資格を持っている審査員は数人しかいません。それで審査を進めると何十年もかかってしまうということになります。審査員をとにかく急いで養成していかなければいけなくて、リクルートするという意味では横田先生は適任ですね。

**横田** 遺伝子検査の技術審査となるとやはり経験していないと難しい。さらに、遺伝子検査は広い分野で行われているので微生物、病理、輸血検査の広い知識が必要になってくると思います。

**矢富** 外部精度評価に関して、先ほど、中谷先生にもご紹介いただきました。現状、わが国では体制が整備されていないと思っていましたが、先生から CAP を利用すればいいということを伺いました。この点、ご説明いただけないでしょうか。

**宮地** CAP サーベイは日本臨床検査医学会の精度管理委員会の指導で長年行っていますが、CAP サーベイのモレキュラーサーベイは 2012 年に日本に導入しています。毎年見直しをかけていて去年から NGS も新規導入しているのですが 1 件も参加施設がなく、今年 1 件参加しそうです。ウェットの部分もあるし 2018 年はドライの部分、すなわち informatics の部分も新規導入します。

感染症とがん、白血病、単一遺伝子疾患を対象として論議していますが、参加施設が各項目で、直近で言うとそれぞれ一桁ですね。単一遺伝子疾患はほとんど参加がないです。

**矢富** 世界レベルだとすごい数ですね。

**宮地** 世界レベルは 5,000 以上あります。CAP の認定施設、少なくともアメリカでは遺伝子検査を行っている施設は CAP の第三者評価を受けていないと CLIA 認証は受けられませんので、CAP の施設認定を取って、維持するためには CAP サーベイで絶えず合格していることが求められます。

**中谷** AMED のがんゲノムの品質管理の研究班もあって、それで、シーケンス・ラリー、シーケンス・ラボラトリーを企画しています。一つは NGS から出た素データを渡して、きちんと解釈し報告書が作成できるかどうか。もう一つは、サンプルを渡して自分のところで NGS を回してきちんと解析し、解釈し、報告書が作成できるか、そういうもので標準化というか、質の担保ができないかという研究もなされています。

**矢富** それも重要なことですね。

**宮地** 関連して、ISO 15189 のゲノム版の施設認定プログラム新設においては、審査時に現地実技試験があります。現地実技試験の構築において、測定方法に基づく試験を準備しています。

手順としては、まず正常細胞株を用いて測定性能評価に必要な変異保有細胞と混合試料を作製し、あとは市販のものはコントロール物質が多く出ていますので、それと比較しながら見ていく。

それから、細かな話になりますが、NGS でマッピングやアライメントが困難なキメラや長めのリピートなどをどうやって評価するかということが検討課題です。

**矢富** すごいですね。これは見たい人が多いと思います。

## V. ゲノム医療を支える検査 ～遺伝子関連検査に関わる人材育成～

矢冨 それでは最後に、「遺伝子関連検査に関わる人材育成」ということで、これは主には臨床検査技師と臨床検査専門医に限らせていただいた形で、皆さんに議論していただければと思います。

では、横田先生、口火を切っていただけますか。

横田 人材育成には卒前教育と卒後教育の二つがありますが、まず卒前教育についてです。医療に遺伝子関連検査が必須の時代になってきた中で、各臨床検査技師教育施設の多くがカリキュラムを充実させる方向にあると認識しています。1、2年次における基礎生物、分子生物学で4単位(60時間)および同実習を、3年次には遺伝子検査学として2単位(30時間)、遺伝子・染色体検査の基礎技術、病原体核酸検査と体細胞の遺伝子検査を中心に学んでいます。また、遺伝子検査学実習2単位(30時間)では核酸の抽出、試薬の調整、PCR、DNA シークエンス等が行われていると思います。遺伝学的検査に関する教育となると導入が難しく、教育施設に限られる、もしくは少ない状況だと思います。現在、微生物検査、血液学的検査、輸血検査、病理検査をはじめ、臨床検査の延長線上に遺伝子検査が加わりました。国家試験においても各分野で遺伝子関連問題が増えました。この結果、それぞれの専門科目の中でも遺伝子検査教育が実施される状況になったと思います。

今後はがん診療における遺伝子検査、クリニカルシークエンスや各症例と遺伝子検査の関わり、遺伝学的検査に関する教育の取り込みが課題だと思います。

次に卒後教育です。現状として、遺伝子検査が行われている施設が非常に限られています。大学病院と言えども、感染症の遺伝子検査を実施している施設は全体の約75%程度で、これ以外の体細胞の遺

伝子検査や遺伝学的検査になると50%前後です。このような現状において、遺伝子関連検査の経験者が少なく、技術の広がり鈍化しており、職場内での指導も限界がある状況かと感じています。

この様な状況にはありますが、遺伝子関連検査に従事している臨床検査技師の多くは学会の主催する講習会、研修会や学術セミナーに参加し自己啓発をしています。また、遺伝子分析科学認定士や認定臨床染色体遺伝子検査師、ジェネティックエキスパート、臨床細胞遺伝学認定士等の資格を取得し、自己啓発しています。この様な自己啓発で卒後教育がなされていると思います(表3)。

以上、遺伝子医療の進展と現場での実際の運用となると、まだかい離している部分もありますが、卒前教育、卒後教育は時代に合わせて着実に前進していると感じています。

矢冨 ありがとうございます。卒前教育、卒後教育、それから卒後に関しては各種の認定制度の充実ということですね。認定制度に関して、さらにご説明いただけますか。

横田 取得者が多いのは日本遺伝子分析科学同学院の遺伝子分析科学認定士初級で930名です。一級は18名です。日本臨床衛生検査技師会の認定臨床染色体遺伝子検査師になると30数名。

矢冨 初級のほうはもっと多いですね。

横田 いや、認定臨床染色体遺伝子検査師では初級認定がありません。

矢冨 それが30数名ですか。

横田 技師会の資格制度は臨床検査技師に限定しているため取得者が少ないのです。

矢冨 そうですか。

宮地 染色体は臨床細胞遺伝学認定士制度です。

横田 それは日本人類遺伝学会が行っているもので、そちらは数としては多いですね。

この制度は染色体分野と遺伝子分野の2つに分かれ

表3 遺伝子関連検査の人材育成に関係した資格制度

| 認定する学会等                           | 資格の名称                             |
|-----------------------------------|-----------------------------------|
| 1) 日本遺伝子分析科学同学院                   | 1) 遺伝子分析科学認定士(初級、一級)              |
| 2) 日本染色体遺伝子検査学会および<br>日本臨床衛生検査技師会 | 2) 認定臨床染色体遺伝子検査師<br>(染色体分野、遺伝子分野) |
| 3) 日本遺伝子診療学会                      | 3) ジェネティックエキスパート                  |
| 4) 日本人類遺伝学会                       | 4) 臨床細胞遺伝学認定士                     |
| 5) 日本バイオ技術教育学会                    | 4) 認定遺伝カウンセラー<br>5) 中級・上級バイオ技術者   |

ていて、染色体が39名、遺伝子が32名認定されています。

矢富 もちろん、以前と比べると進んでいます、このスピードではなかなか厳しいですね。

宮地 遺伝子分析科学認定士の合格者は年約100名(平均)で、受験者は昨年が約200名と大幅に増加して会場が間に合わないくらいです。

矢富 専門医のほうは。

宮地 医師のほうについて簡単にお話しさせていただくと、検査室の人材の育成の遅れの中で、保険収載の遺伝学的検査が35疾患を超えて全体で72になった時に施設要件が出てきました。要件の中に検査従事者の水準・資格について述べられているのですが、判定を行う責任者が難病指定医または小児慢性特定疾患指定医となっています。そこで2016年の保険診療報酬改定が動き出す4月の前に厚生労働省の難病対策課に申し入れに行きました。

要望書のタイトルは、「指定難病の診断に必要な遺伝学的検査の分析の妥当性の担保について」で、遺伝学的検査の結果は患者の診断と治療を左右することから慎重な取り決めをしていただきたいということで、最低限の質確保において現行案の修正をいただけないか要望しました。

修正案としてはベストプラクティスガイドラインに従うことと、保険医療機関は過渡的措置として検体検査管理加算のⅡ～Ⅳを算定していることを追加してもらえないかと。その理由は、衛生検査所に求めるのはCAP認定をはじめとした第三者評価に対して、保険医療機関は何もない。

医師は臨床検査の精度管理・精度保証について教育・訓練を受けた者が望ましいので、臨床検査に専ら担当する常勤医師を入れていただけないか。責任医師が不在の場合は3年以上の経験、特に遺伝子分析科学認定士など関連の認定資格を入れて頂くことを提案しました。

問題はベストプラクティスガイドラインの四つの柱のうち、報告と検査人員ですが、難病指定医、小児慢性特定疾患指定医が責任を持って判定し報告書を出すという要件は、無理があります。国際的な水準からも逸脱しており、検査の精度管理の状況を知らないで、検査を利用する立場の人が責任を持って判定はできません。従って、海外では検査室側で検査の精度管理と限界を踏まえて報告書を書くという

しくみができています。そのようなしくみを作っていないと健全な形ができていかないと考えます。

日本臨床検査医学会がここはしっかりした指導的な医師、そして検査室の責任者として適切な人材を養成することが必要と考えています。ISO 15189の要求事項にあるように、検査部長は臨床的アドバイスから検査の性能評価について最終的な責任を持ちます。

ISO 15189とCAP-LAPにおいて、責任者と要員に関する要求事項を比較してみると、CAPではラボラトリー・ディレクターの下にクリニカル・コンサルタントがあります(図16)。日本の場合、クリニカル・コンサルタントの部分が検査室の中で弱いのです。

この点は今度のガイダンス文書には入れていきたいと考えています。CAPでの検査部長の要件は臨床検査室で研修または高度複雑検査の監督経験を2年で、高度複雑というのは遺伝子関連検査です。検査部長は、LDTの時代の精度管理、臨床的妥当性の評価に精通し、測定前のプロセス、すなわち患者さんからの検査室までの流れを把握した人がしっかり指導責任を持つことが望まれます(図17)。

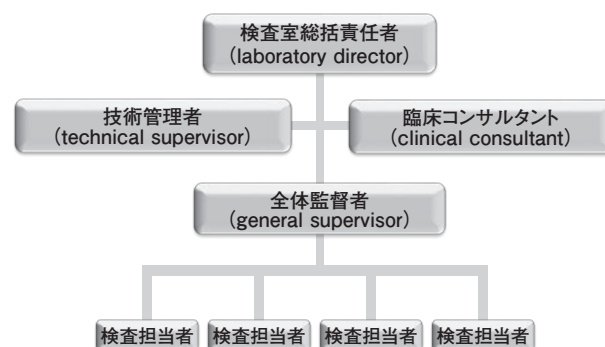


図16 検査室要員 (CAP-LAP チェックリストより)

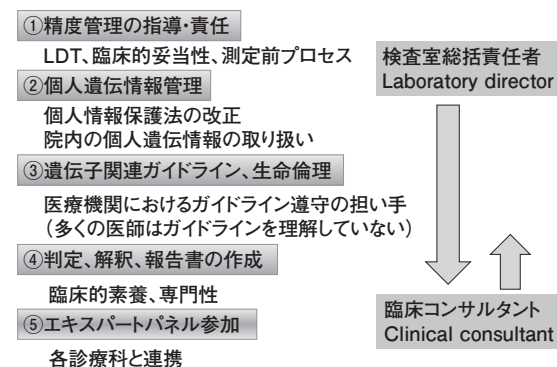


図17 検査部長に求められる役割 (案)



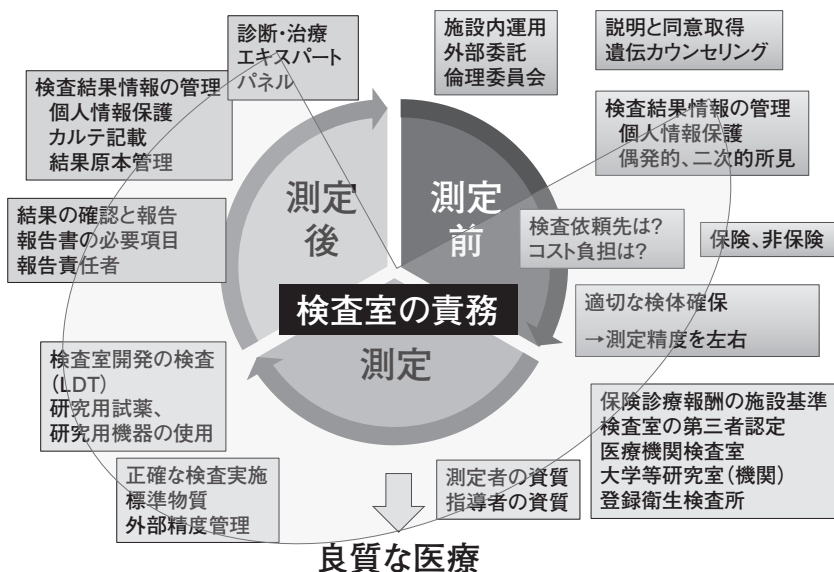


図 18 遺伝子関連検査の精度保証の課題

検査部長に求める資質として、個人情報保護についても非常に重要で、院内の個人情報の取扱いについてガイドラインに基づいて舵取りをする役割です。また、生命倫理を含めた遺伝子関連検査のガイドラインのことを一般医師は知りません。それを熟知している人がルール作りをしないと大混乱になってしまいますね。

それから、判定、解釈、報告書の作成で臨床的素養と専門性、エキスパートパネルに参加して診療科と連携があります。これを全部やるということではなくて、臨床コンサルタントという役割の中で、ほかの分野の人を巻き込んで運用するような形を作っていないといけないだろうということです。

私は臨床検査専門医の試験委員長も担当しているのですが、4年間見直しをかけて試験内容に遺伝子の分野を組み込みました。さらに、単独で遺伝子の科目を作るかを今検討していますが、少なくとも専門医では最低限の知識、検査部長になるにはプラスαの教育を受けないと、ゲノム医療そのものが回っていかないと考えています。

測定前、測定後と今までの課題をまとめました(図 18)。遺伝カウンセリングを担当する人材、情報管理を担当する人材、検体採取や搬送に関与するのは看護師さんですが、エキスパートパネルの人材も必要です。エキスパートパネルは診療側にあるとしても、そのほかの部分をもとめる検査室の責務は測定前と測定後に非常に広がっていますから、検査部

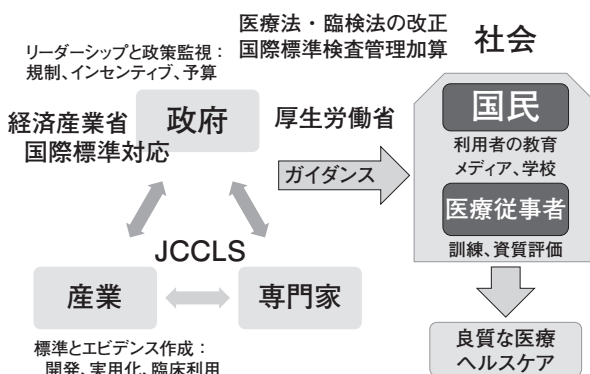


図 19 遺伝子関連検査の展望

の部長の役割は非常に大きくなると考えています。

ゲノム医療を支える遺伝子関連検査の質保証とその普及における良質な医療・ケアにおいては、社会、国民および医療従事者の訓練、質評価が非常に重要で、産学官で作成したガイダンスを利用した形で、医療従事者の教育と訓練がうまく回っていくところがある今後の大きな課題ではないかと思っています(図 19)。

矢富 どうもありがとうございました。臨床検査に専ら携わる医師、検査部長がもっと遺伝子関連検査に関する素養・経験を持たないといけないということがよく分かりました。

おかげさまで、本日予定しておりましたことに関してはすべて議論させていただくことができました。最後に一言ずつコメントをいただいて終了したいと思います。中谷先生からお願いします。

**中谷** これまでゲノム医療というのは検査室の中ではなく診療科を中心として進んできたので質保証という話が全然なかったのですが、臨床現場で活用するためには質保証のできる検査室の中でゲノム医療をもっと進展させないといけないかなと考えています。

**横田** 遺伝子関連検査の普及について、東大病院の技師長をしていた頃に定期的に全国国公立大学病院にアンケート調査を行っていました。昨年、同様のアンケート調査を実施してもらったのですが、検査の普及が牛歩というか進みが非常に遅いという印象を持っています。遺伝子関連検査は診療に必須の時代になりました。保険診療項目が増え、今後の普及・進展を期待したいと思っています。

**櫻井** 遺伝医療が臨床現場に20世紀の終わりから21世紀のはじめぐらいに入ってきた時には、まだ一般的な医療には程遠い感じで、むしろ被験者保護のような部分が大きく出ていて、一般の医師あるいは医療関係者はそんなに気安くやるなよというメッセージが結構強かったのですね。

それがなんとなく今でも引きずられている部分があって、これだけ一般医療の中でのゲノム医療というパラダイムシフトが起きている中で、なぜそう変わっていたのか、これからそのゲノム情報をどういうふうに使っていかなければいけないのかというのを、多くの医療従事者にきちんとメッセージをだす、また卒前教育でしっかり教える、こういう取り組みをしていかないと、笛を吹いても誰も踊らないという形になってしまって、それは結局患者さんの利益につながらないということを危惧していますので、私たちはそちらのほうでも人材育成と啓発というこ

とをやっていかなければいけないと思っています。

**宮地** 臨床検査の60年以上の歴史で初めて医療法に踏み込んだ法律改正が行われて、遺伝子関連検査の品質確保に対する義務化および環境整備がこれから進んでいきます。

今までゲノム医療について小児科、神経内科とか産婦人科とか、診療の現場の医師が引っ張ってきてくれたところはあるのですが、少なくともゲノム医療が全診療科で一般診療になってきた中で、各診療科が病院全体のルールを個別に作るのは困難です。

従って、横断的な活動ができる中央診療部が動かなければいけない。そういう意味では、検査室が動かなければいけないのですが、そこでそれなりの実力が必要で、その人材育成は待ったなしだと思っています。

今後、ゲノム医療を支える質の高い良質な検査が恒常的に利用できるように、データ管理、情報管理、検体の管理から精度管理まで、検査室が中心になって活躍していただきたいというのが私の願いです。

**矢富** 今日は長時間にわたってご議論いただき、ありがとうございます。「ゲノム医療時代を迎えて」ということで最新の情報に基づいて議論していただき、私はとても勉強になりました。

問題点が多いことがよく理解できましたが、これをクリアしていかないとわが国の明るい未来の医療はないのかなと改めて思いました。また、それに際しては、横断的な医療を支える院内の中央診療部門、もちろん検査部門も含めてですが、その果たす役割が大きいと実感しました。これをもちまして本日の座談会を終わらせていただきます。どうもありがとうございました。