

ワークショップ：ゲノム医療の時代を迎えて；臨床検査技師の未来予想図を描く

ゲノム医療時代に求められる臨床検査技師の役割と教育の展望

錦 織 亜沙美*

要旨 近年、次世代シーケンサー（NGS）の臨床応用により、がんゲノム医療は急速に進展し、遺伝子パネル検査は診断や治療方針決定において重要な役割を担っている。日本においても、2019年に固形がん遺伝子パネル検査が、2025年には造血器腫瘍遺伝子パネル検査が保険適用となり、ゲノム情報に基づく個別化医療が定着しつつある。これに伴い、検体前処理から解析、結果解釈までを理解し、検査の品質管理や妥当性評価を担う臨床検査技師の役割は一層重要となっている。特に、エキスパートパネルにおいて求められる分子遺伝学やバイオインフォマティクスの知識は、臨床検査技師が専門性を発揮する領域である。本稿では、がんゲノム医療の現状と臨床検査技師に求められる役割を概説するとともに、本学における教育実践を紹介し、ゲノム医療時代に対応した臨床検査技師教育の展望について論じる。

キーワード ゲノム医療、遺伝子パネル検査、バイオインフォマティクス

現在、遺伝子検査は疾患の診断、治療法選択さらには予後予測において不可欠な検査となっている。とりわけ臨床検査分野においては、病原体核酸検査、遺伝子変異解析、融合遺伝子検出など、多様な遺伝子検査が院内検査として実施され、その役割は年々拡大している。

近年、がん医療の分野ではゲノム医療が急速に進展し、がん患者個々の遺伝的特徴に基づいた診断・治療、いわゆる個別化医療 (precision medicine) の実現が現実のものとなりつつある。遺伝子解析技術の飛躍的進歩、特に次世代シーケンサー (next-generation sequencing: NGS) の臨床利用により、腫瘍組織や血液中のゲノム異常を網羅的に捉えることが可能となり、その結果に基づく分子標的治療や免疫療法の選択が実臨床で行われている。

日本国内でも、がんゲノム医療は標準的ながん診療の一翼を担うまでに発展し、2019年6月にはがん遺伝子パネル検査が保険適用となった。さらに、2025年3月には造血器腫瘍遺伝子パネル検査「ヘムサイト」が保険適応になり、固形がんのみならず造血器腫瘍においても、複数のがん関連遺伝子変異や融合遺伝子の同時検出が臨床現場で可能となった。

がん遺伝子パネル検査の検査数は増加傾向にあり、がんゲノム情報管理センター (Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics: C-CAT) への累計登録数は11万人を超えている (2025年10月末時点)。また、全国どこにおいてもゲノム医療を受けられる体制を整備するため、国が指定する医療機関が存在する。2025年11月時点で、「がんゲノム医療中核拠点病院」は13施

* 岡山大学学術研究院保健学域 検査技術科学分野分子血液病理学 pp7y4qqh@okayama-u.ac.jp

設、「がんゲノム医療拠点病院」は32施設が指定され、これらの施設と連携する「がんゲノム医療連携病院」は245施設が公表されている。

特に、「がんゲノム医療中核拠点病院」および「がんゲノム医療拠点病院」はエキスパートパネルを自施設にて実施可能であり、がんゲノム医療の中心的役割を担っている。本学附属病院である岡山大学病院も「がんゲノム医療中核拠点病院」に指定されており、診療・臨床研究・治験を含む研究開発に加え、がんゲノム医療に関わる人材育成に取り組んでいる。

一方で、すべての医療機関が院内で遺伝子検査を完結できる体制を有しているわけではなく、施設規模や人的資源の制約から、外部検査機関への委託に依存している施設も少なくない。特にNGSを用いた高度な解析では、設備投資や専門人材の確保が大きな課題となり、院内実施が困難な場合が多い。このような背景のもと、遺伝子検査の原理や意義を理解し、検査結果を適切に解釈できる検査技師の育成が強く求められている。

ゲノム医療の中核を成す遺伝子パネル検査では、多数の遺伝子を同時に解析し、治療薬選択や予後予測に関する情報を得るため、遺伝子検査技術に加えて膨大なデータを解析・解釈するバイオインフォマティクスの知識が不可欠である。臨床検査技師には、検体前処理からシークエンス、データ解析、結果報告に至る一連の工程を理解し、品質管理や結果の妥当性評価を担う役割が期待されている。実際に、エキスパートパネルの構成員には、「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」や「次世代シークエ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」が含まれている(表1)。

さらに、造血器腫瘍遺伝子パネル検査「ヘムサイト」の導入により、造血器腫瘍領域においてもゲノム情報に基づく診断および治療方針決定が本格化している。白血病やリンパ腫などでは、遺伝子異常が疾患分類や治療反応性と密接に関連しており、正確な解析とその解釈が極めて重要である。

表1 がん遺伝子パネル検査におけるエキスパートパネルの構成員要件

固形がんを対象とするがん遺伝子パネル検査におけるエキスパートパネル	造血器腫瘍又は類縁疾患を対象とするがん遺伝子パネル検査におけるエキスパートパネル
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	造血器腫瘍及び類縁疾患に関する専門的な知識及び技能を有する常勤の医師
遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師	遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師
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	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
がん遺伝子パネル検査に関連する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	がん遺伝子パネル検査に関連する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
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	造血器腫瘍及び類縁疾患の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
(自施設内でシークエンスを行う場合) 構成員の中に、次世代シークエ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	(自施設内でシークエンスを行う場合) 構成員の中に、次世代シークエ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
(小児がん症例を自施設で検討する場合) 構成員の中に、小児がんに関する専門的な知識を有し、かつエキスパートパネルに参加したことがある医師	

※厚生労働省健康局「エキスパートパネルの実施要件について」(健発0303第1号、令和4年3月3日、令和7年7月7日一部改正)を基に作成。

この点においても、遺伝子検査に精通した臨床検査技師の関与は不可欠であり、今後その需要はさらに高まると考えられる。

こうしたゲノム医療の進展を受け、本学では、次世代のゲノム医療を担う臨床検査技師の育成を重要な教育目標として掲げている。講義では、PCR やシーケンス、NGS といった基礎的な遺伝子解析技術の原理を体系的に学習し、検査結果がどのように臨床診断や治療選択へ繋がるのかを理解する力の育成を図っている。加えて、検査の限界や注意点、トラブルシューティングについても取り上げ、実践的思考力の育成を目指している。

実習においては、がん遺伝子パネル検査の症例を用いたグループワークを導入している。学生は実際の解析結果をもとに、検出された遺伝子変異の臨床的意義や治療選択への影響について議論し、発表を行う。症例検討を通じて、臨床検査技師がチーム医療の一員として果たす役割をイメージできるよう工夫している。このような演習は、ゲノム医療における臨床検査技師の役割を主体的に考える貴重な機会となると考えられる。

また、学生には在学中から「遺伝子分析科学認定士」や「上級バイオ技術者」、「バイオインフォマティクス技術者」など、遺伝子検査やバイオ

インフォマティクス関連の資格取得を積極的に推奨している。早期から専門分野に触れ、目標を持って学習を進めることは、卒業後の即戦力化につながるだけでなく、自己研鑽の姿勢を育む上でも重要である。

さらに、筆者自身の遺伝子検査業務の経験から、高度に自動化・標準化が進む医療現場においても、検査結果の妥当性評価や臨床的解釈には人の判断が不可欠であると実感している。対象疾患の病態や検査原理への深い理解、そして結果を批判的に捉える姿勢を持つことが、検査の質を担保する上で重要である。単なる作業者にとどまらず、知的探求心を持って検査に向き合う検査技師こそが、ゲノム医療の発展を支える存在になると考える。

今後、ゲノム医療の発展に伴い、遺伝子検査およびバイオインフォマティクスの知識・スキルの重要性は一層高まることが予想される。この時代に対応するためには、教育課程における実践的演習のさらなる充実と、卒後も含めた継続的な学習を支援する仕組みづくりが不可欠である。教育と臨床現場が連携し、次世代の臨床検査技師を育成していくことが、質の高いゲノム医療の提供につながると考えられる。