

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

第44回総会・学術集会 プログラム・抄録集

第44巻2号

染色体・遺伝子検査が拓く予防と治療の新時代

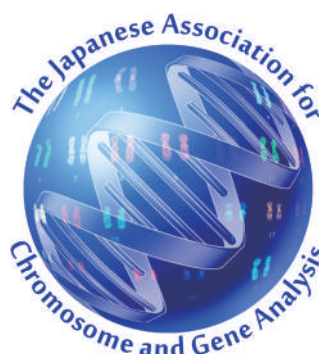
会 期：2026年11月7日(土)

会 場：北海道医療大学 あいの里キャンパス(講義室4)

大 会 長：吉田 繁(北海道医療大学 医療技術学部 教授)

副大会長：岩崎 澄央(北海道大学病院 検査・輸血部 副技師長)

実行委員長：高橋 祐輔(北海道医療大学 医療技術学部 講師)



LightCycler®

Roche



3種類のナノウェルプレート

高感度(20k)、ユニバーサル(28k)、
高解像度(100k)からニーズに合わせて選択可能



6波長の検出チャンネル

DNA, RNAターゲットに6-plex検出を実現



5倍濃縮のDNA&RNAマスターミックス

反応液により多くのサンプルを持ち込むことが可能



販売名: Digital LightCycler Dx システム 製造販売届出番号: 13B1X00201000105

Digital LightCycler Dx システム

微量のターゲットを狙い撃つ、次世代dPCRシステム。

ロシュのPCRが、 あなたのラボのブレイクスルーに。

LightCycler Pro システム

研究から臨床応用へ、未来を照らすqPCRシステム。



販売名: LightCycler PRO システム 製造販売届出番号: 13B1X00201000095



検査の信頼性を高める

高い再現性と正確なデータを提供



検査ニーズへの迅速な適応

個々のニーズに合わせて
カスタマイズも標準化も可能



オペレーション効率を最適化

さまざまなラボに対応する簡便なデータ管理

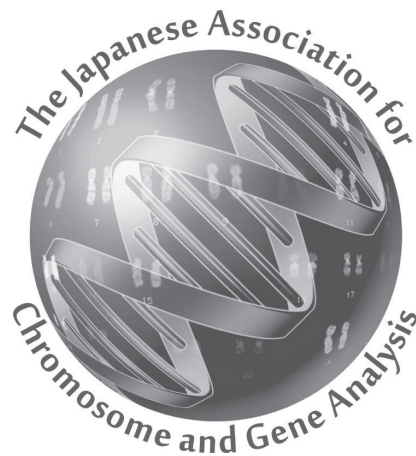
ロシュ・ダイアグノスティクス株式会社
<https://www.roche-diagnostics.jp>
☎ 0120-600-152

LIGHTCYCLERはロシュの登録商標です

diagnostics.roche.com

第 44 回日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会 プログラム・抄録集

テーマ 染色体・遺伝子検査が拓く予防と治療の新時代



開 催 日 : 2026 年 11 月 7 日 (土)
会 場 : 北海道医療大学 あいの里キャンパス (講義室 4)
〒 002-8072 北海道札幌市北区あいの里 2 条 5 丁目
大 会 長 : 吉田 繁 (北海道医療大学 医療技術学部 教授)
副 大 会 長 : 岩崎 澄央 (北海道大学病院 検査・輸血部 副技師長)
実行委員長 : 高橋 祐輔 (北海道医療大学 医療技術学部 講師)
事 務 局 : 北海道医療大学 医療技術学部 臨床検査学科
〒 002-8072 北海道札幌市北区あいの里 2 条 5 丁目 1 番地
TEL 011-778-8931 (内線 5577)
E-mail: jacga44@ml.hoku-iryo-u.ac.jp
参 加 費 : 会員 5,000 円 非会員 6,000 円 学生 無料
主 催 : 日本染色体遺伝子検査学会

目 次

1. 大会長挨拶	4
2. 日程表	5
3. 学会に参加される皆様へ	8
4. 会場案内	10
5. プログラム	13
6. 特別講演	17
7. 教育講演Ⅰ	21
8. 教育講演Ⅱ	25
9. 教育講演Ⅲ	29
10. シンポジウム	33
11. ランチョンセミナー	39
12. 第8回染色体外部精度管理報告	43
13. 一般演題	47
14. 日本染色体遺伝子検査学会歴代大会長および開催地	56
15. 理事・役員名簿	57
16. 委員会名簿	58
17. 入会・継続・変更・退会の手続き	59
18. 日本染色体遺伝子検査学会会則	61
19. 広告一覧	64

第 44 回日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会の開催にあたって



第 44 回日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会の開催にあたり、大会長を拝命いたしましたことを光栄に存じます。今回、北海道医療大学が初めて本学術集会を担当いたします。北海道大学病院検査・輸血部の岩崎澄央先生に副大会長をお務めいただき、実行委員ならびに会員の皆様のご協力のもと開催できますことを心より御礼申し上げます。

本大会のテーマは、「染色体・遺伝子検査が拓く予防と治療の新時代」です。

遺伝子検査が臨床検査に導入されて約 35 年、その応用は感染症から血液疾患、がん、先天性疾患、生活習慣病へと広がり、診断だけでなく発症リスク評価や治療選択、予防医療にも活用されています。さらに、PCR 法から次世代シーケンシングへと進化した技術は、がんゲノムのみならず血液疾患や感染症にも広く応用され、細胞外核酸解析、空間トランスクリプトミクス、シングルセル解析、AI を活用したゲノム解析などの新技術も臨床へ導入されています。病原体ゲノム解析は感染経路の解明や感染拡大予防にも貢献し、染色体・遺伝子検査は精密医療・個別化医療を支える重要な役割を担っています。本大会では、こうした進展を踏まえ、染色体・遺伝子検査が予防と治療の新時代をいかに拓くのかを議論します。特別講演では HIV 研究 40 年の歩みを通してゲノムサイエンスがもたらした診断・治療の革新を、教育講演ではがんゲノム医療、造血管領域におけるプレジジョンメディシン、先天性疾患診療における染色体・ゲノム検査の最新動向をご紹介します。また、シンポジウムでは ISCN2024 改訂への対応と標準化について議論し、一般演題では最新の研究成果や検査現場での取り組みについて活発な議論が行われることを期待しております。

本大会は 2010 年の第 28 回大会以来、16 年ぶりの北海道開催となります。会場は札幌駅から JR で約 25 分の北海道医療大学あいの里キャンパスです。今回は低コスト開催モデルとして大学講義室を利用するため、ご不便をおかけすることもあるかと存じますが、その分、参加者同士が活発に議論し交流を深められる学術集会を目指しております。

秋の札幌は、美しい自然と豊かな食に恵まれた魅力あふれる季節です。学術交流とともに北海道の秋もお楽しみいただき、本学術集会が染色体・遺伝子検査のさらなる発展と新たな連携につながる実り多い場となることを願っております。

第 44 回日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会

大会長 吉田 繁

北海道医療大学
医療技術学部 教授

日 程 表

会期：2026 年 11 月 7 日(土)

会場：北海道医療大学 あいの里キャンパス（講義室 4）

2026 年 11 月 7 日（土）	
8：20 ～	受付
8：50 ～ 9：30	総会 理事長挨拶 谷田部 恭（国立がん研究センター中央病院）
9：30 ～ 9：35	開会式 大会長挨拶 吉田 繁（北海道医療大学 医療技術学部 臨床検査学科）
9：40 ～ 10：20	○一般演題 I 座長：佐藤 謙一（国際医療福祉大学） 佐藤 かおり（北海道大学病院 検査・輸血部） 1. 院内完結型 AmoyDx [®] 肺癌マルチ遺伝子 PCR パネル検査の運用 ～採取方法および検体性状による核酸品質の比較～ 客野 深緒（岡山大学病院 医療技術部 検査部門） 2. 複数のデータ解析ソフトによるオンコマイン [™] Dx Target Test マルチ CDx システムデータの再解析 柴田 典子（愛知県がんセンター 臨床検査部） 3. 当院における造血器腫瘍遺伝子パネル検査へムサイト [®] の運用実績と 遺伝子異常検出状況の検討 平畑 嵐紀（岡山大学病院 医療技術部 検査部門） 4. ZytoLight SPEC EWSR1/FLI1 TriCheck Probeの性能評価 根岸 達哉（信州大学医学部附属病院 臨床検査部）
10：30 ～ 11：20	○教育講演 I 「がんゲノム医療の現在地と最前線」 演者：畑中 豊（北海道大学病院 先端診断技術開発センター） 座長：谷田部 恭（国立がん研究センター中央病院）

11 : 30 ~ 12 : 00	○一般演題Ⅱ 座長：上野 智浩（大阪大学医学部附属病院） 5. cfDNA の発現量とモザイク解析 田島 彩貴（国際医療福祉大学大学院） 6. 酸化ApoE-HDLがアストロサイトの脂肪滴動態 およびABCA1発現に及ぼす影響 中村 優月（北海道医療大学大学院 医療技術科学研究科） 7. 低忠実度化という適応戦略：薬剤選択圧下で出現した インフルエンザウイルスの NGS 解析 森 幸太郎（埼玉医科大学 保健医療学部 臨床検査学科 / 国立国際医療センター 中央検査部門）
12 : 15 ~ 13 : 05	○ランチョンセミナー 「遺伝子解析技術の最前線： デジタル PCR および次世代シーケンサーのご紹介」 演者：吉崎 史子（ロシュ・ダイアグノスティックス株式会社）
13 : 20 ~ 14 : 10	○特別講演 「ゲノムサイエンスの進歩が切り拓いた HIV 診断・治療の革新 － HIV 研究 40 年の軌跡」 演者：杉浦 亙（国立健康危機管理研究機構 臨床研究センター） 座長：吉田 繁（北海道医療大学 医療技術学部 臨床検査学科）
14 : 20 ~ 15 : 10	○教育講演Ⅱ 「造血器領域におけるプレシジョンメディシン時代の幕開け」 演者：小野澤 真弘（北海道大学病院 検査・輸血部） 座長：岩崎 澄央（北海道大学病院 検査・輸血部）
15 : 20 ~ 16 : 10	○教育講演Ⅲ 「先天性疾患診療における染色体・ゲノム検査の選択と結果解釈： バリエーション評価から遺伝カウンセリングまで」 演者：太田 亨（北海道医療大学 先端研究推進センター） 座長：佐藤 悦子（雪の聖母会 聖マリア病院 がんセンター）
16 : 20 ~ 16 : 50	○第 8 回染色体外部精度管理報告 演者：白江 里佳（日本染色体遺伝子検査学会 染色体精度管理委員会） 座長：大星 航（アンジェス株式会社）

17:00～17:50	○シンポジウム 「ISCN 2024 改訂への準拠と標準化に向けた 登録衛生検査所3施設連携による取り組み」 座長：長田 誠（国際医療福祉大学 保健医療学部 医学検査学科） 1. 趣旨説明と改訂箇所全般について 演者：岩谷 直博（（一社）日本衛生検査所協会 染色体検査諸課題検討小委員会 ISCN 2024 対応ワーキンググループ / 株式会社 LSI メディエンス） 2. 造血器腫瘍の転座切断点の統一化について 演者：春川 純一（（一社）日本衛生検査所協会 染色体検査諸課題検討小委員会 ISCN 2024 対応ワーキンググループ / 株式会社 エスアールエル） 3. ISCN 2024 におけるクローン進化（Clonal Evolution）の核型表記 演者：平松 太一（（一社）日本衛生検査所協会 染色体検査諸課題検討小委員会 ISCN 2024 対応ワーキンググループ / 株式会社 ビー・エム・エル）
17:50～18:00	閉会式 次期大会長挨拶 第45回日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会案内 閉会の挨拶
19:30～21:30	情報交換会 札幌駅周辺の予定

.....
学会に参加される皆様へ
.....

- ・開催形式は現地開催のみとなります。Webでの配信は行いません。
- ・事前参加登録制となります。

学会ホームページ (<https://www.jacga.jp/post/1913>) を参照のうえ、ご登録下さい。

参加費納入後、マイページから発行された「領収書」「参加証」を印刷してお持ち下さい。当日、受付にて事前参加登録を確認いたします。

- ・情報交換会

場 所：札幌駅周辺

日 時：2026 年 11 月 7 日（土）19:30 ～ 21:30

参加費：5,000 円（人数制限有り）

情報交換の貴重な機会となりますので、是非ご参加下さい。

.....
一般演題の発表者、座長の皆様へ
.....

- ・データ受付

発表用データは USB メモリに保存して、PC 受付にご持参下さい。学会が準備した PC にて試写後、データをコピーします。コピーしたデータは学会終了後、責任を持って廃棄いたします。

発表の方は、発表の 30 分前までに受付をお済ませ下さい。

- ・発表形式

すべて口演発表となっております。

発表時間は 7 分、質疑応答 3 分の計 10 分です。

プレゼンテーションは、演台上のマウスを使用し、発表者ご自身で操作下さい。画面は演台上のモニターでも確認できます。

次演者席を設けますので、該当のセッション開始前までにご着席下さい。

- ・データ作成方法

対応するアプリケーションソフトは、Windows 版 PowerPoint（バージョン Power Point for Microsoft 365）です。文字フォントは Windows 標準のものをご使用下さい。

PC の持ち込み、タブレット端末には対応できません。

ご発表時に利益相反(COI)についての情報開示をお願いいたします。スライド例は大会ホームページ (<https://www.jacga.jp/post/1913>) 内「COI について」よりダウンロードすることができます。

- ・座長の皆さまへ

受付にて座長受付を済ませて下さい。

ご担当のセッション開始前までに座長席にご着席下さい。開始のタイミングは会場係がアナウンスいたします。

.....

取得可能な認定単位

.....

認定臨床染色体遺伝子検査師の審査基準単位	10 単位
日本臨床衛生検査技師会 生涯教育研修制度 専門教科	10 点
臨床細胞遺伝学認定士	5 単位
ジェネティックエキスパート認定制度	5 単位
遺伝子分析科学認定士	10 単位

会場案内

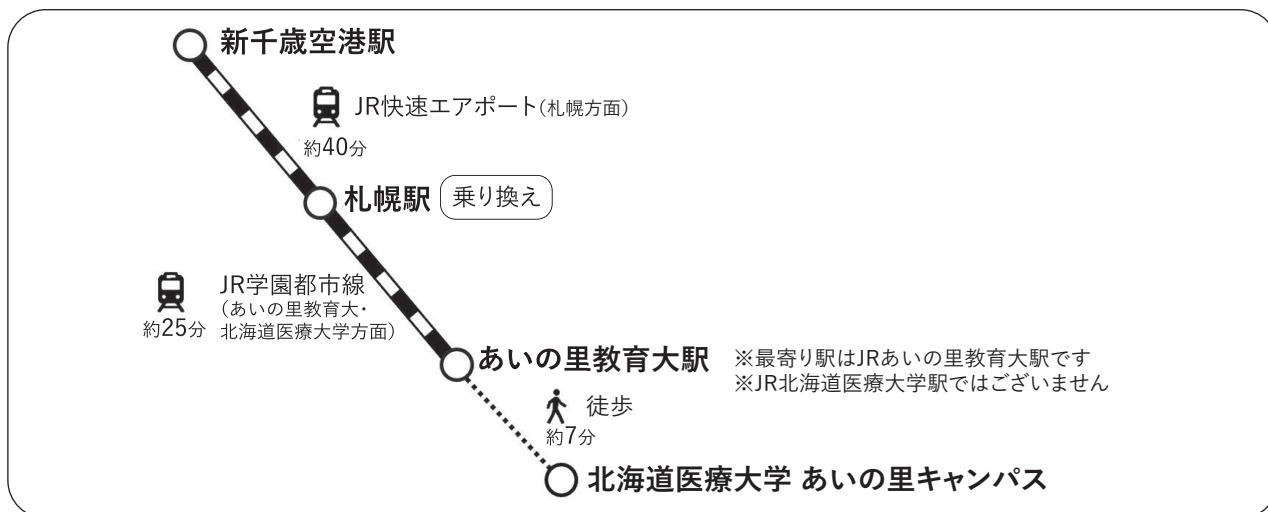
■会場：北海道医療大学 あいの里キャンパス（講義室 4）

〒002-8072 北海道札幌市北区あいの里 2 条 5 丁目

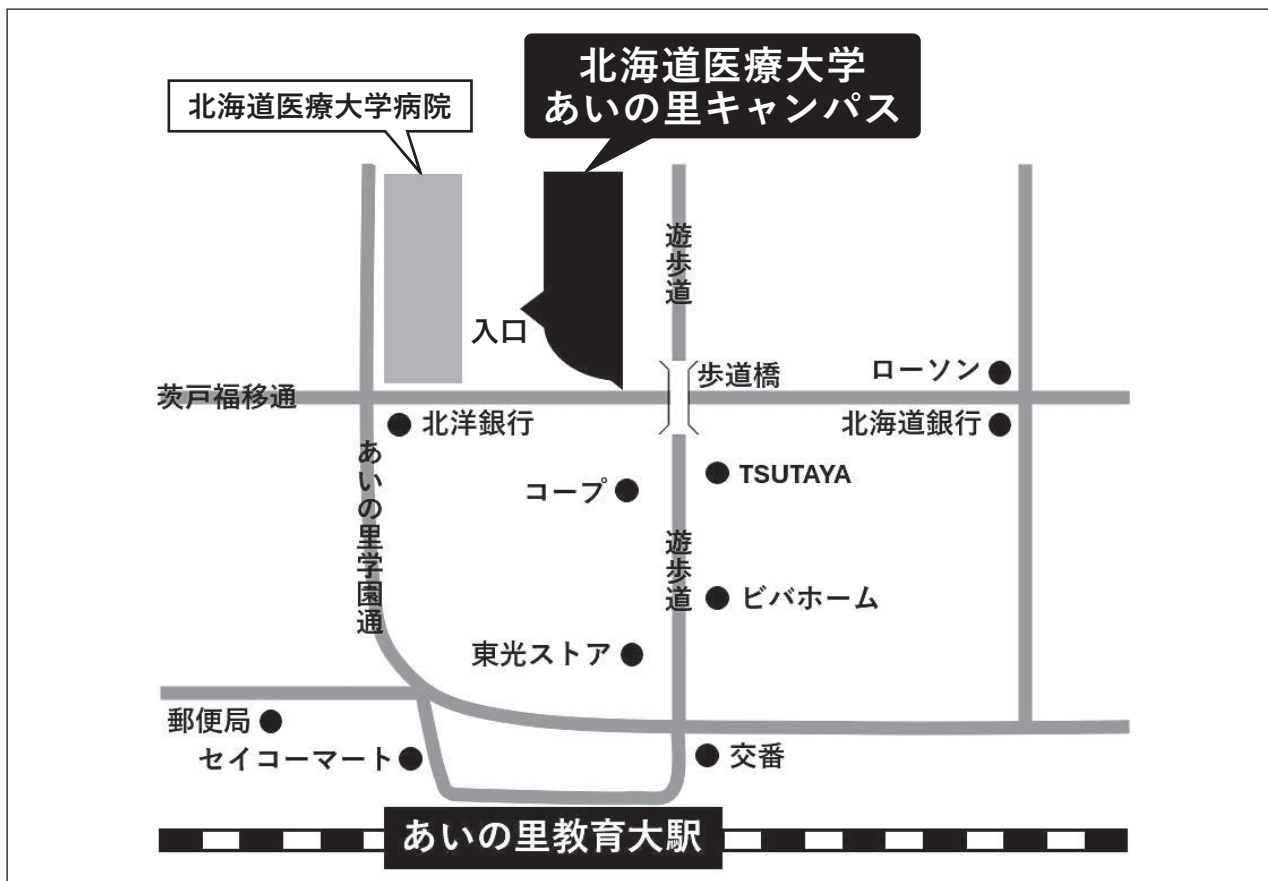
■交通案内

当施設の駐車場には限りがございます。公共交通機関（JR）をご利用ください。

最寄り駅は「JR あいの里教育大駅」です。「JR 北海道医療大学駅」ではございません。

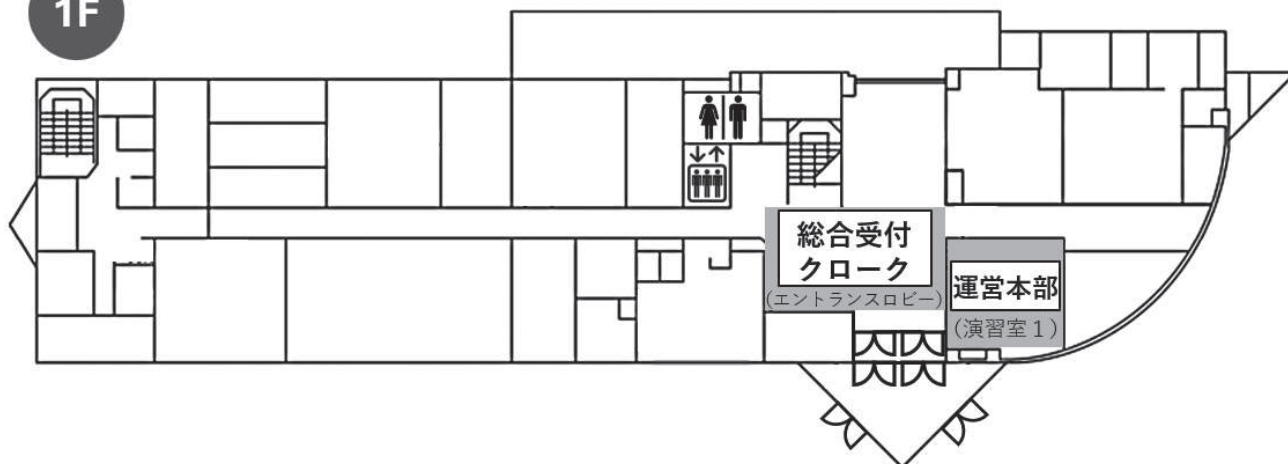


■周辺案内

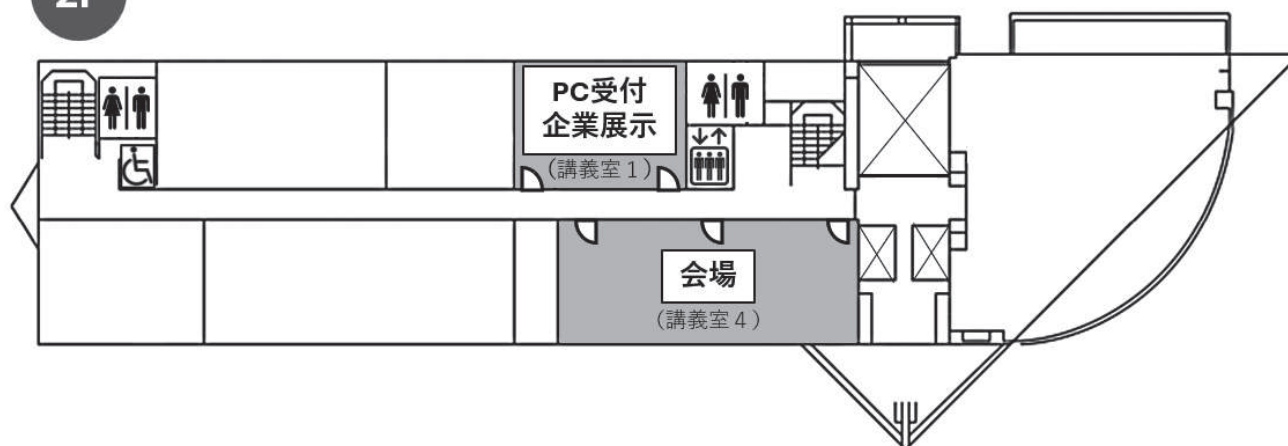


■会場案内

1F



2F



プログラム

2026 年 11 月 7 日 (土)

8 : 50 ~ 9 : 30 第 44 回日本染色体遺伝子検査学会総会・理事長挨拶

9 : 30 ~ 9 : 35 開会式・大会長挨拶

吉田 繁 (北海道医療大学 医療技術学部 臨床検査学科)

9 : 40 ~ 10 : 20 一般演題 I

座長：佐藤 謙一 (国際医療福祉大学)

佐藤 かおり (北海道大学病院 検査・輸血部)

1. 院内完結型 AmoyDx[®] 肺癌マルチ遺伝子 PCR パネル検査の運用

～採取方法および検体性状による核酸品質の比較～

○客野深緒¹ 井上博文¹ 松岡博美¹ 平畑嵐紀¹ 青江伯規¹ 錦織亜沙美² 東影明人¹
楨本 剛³ 二宮貴一郎⁴ 大塚文男^{5,6}

¹ 岡山大学病院 医療技術部 検査部門

² 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

³ 岡山大学病院 呼吸器内科 ⁴ 岡山大学病院 ゲノム医療総合推進センター

⁵ 岡山大学 学術研究院 医歯薬学域 総合内科学 ⁶ 岡山大学病院 検査部

2. 複数のデータ解析ソフトによるオンコマイン[™]Dx Target Test マルチ CDx システムデータの再解析

○柴田典子¹ 平松可帆¹ 二村元子¹ 大島康裕¹ 大坂 彩¹ 小林雅子¹ 尾関順子¹
真砂勝泰² 細田和貴²

¹ 愛知県がんセンター 臨床検査部 ² 同 遺伝子病理診断部

3. 当院における造血器腫瘍遺伝子パネル検査へムサイト[®]の運用実績と遺伝子異常検出状況の検討

○平畑嵐紀¹ 青江伯規¹ 高橋孝英¹ 客野深緒¹ 松岡博美¹ 井上博文¹ 東影明人¹

肥山隆一郎² 遠西大輔^{3,4} 大塚文男^{5,6}

¹ 岡山大学病院 医療技術部 検査部門

² 岡山大学 大学院医歯薬学総合研究科 血液・腫瘍・呼吸器内科学

³ 岡山大学 学術研究院 医歯薬学域 腫瘍医学 ⁴ 岡山大学病院 臨床腫瘍科

⁵ 岡山大学 学術研究院 医歯薬学域 総合内科学 ⁶ 岡山大学病院 検査部

4. ZytoLight SPEC EWSR1/FLI1 TriCheck Probeの性能評価

○根岸達哉 重藤翔平 伊波若葉 紺野沙織 上條途夢 今村仁美

信州大学医学部附属病院 臨床検査部

10：30～11：20 教育講演Ⅰ

がんゲノム医療の現在地と最前線

演者：畑中 豊（北海道大学病院 先端診断技術開発センター）

座長：谷田部 恭（国立がん研究センター中央病院）

11：30～12：00 一般演題Ⅱ

座長：上野 智浩（大阪大学医学部附属病院）

5. cfDNAの発現量とモザイク解析

○田島彩貴 藤巻慎一 長田 誠

国際医療福祉大学大学院

6. 酸化ApoE-HDLがアストロサイトの脂肪滴動態およびABCA1発現に及ぼす影響

○中村優月¹ 秋田谷悦志¹ 加藤志歩¹ 菊田陽奈代¹ 遠藤輝夫^{1,2} 藏満保宏^{1,2}

幸村 近^{1,2} 吉田 繁^{1,2} 高橋祐司^{1,2}

¹ 北海道医療大学大学院 医療技術科学研究科 ² 北海道医療大学 医療技術学部 臨床検査学科

7. 低忠実度化という適応戦略：薬剤選択圧下で出現したインフルエンザウイルスの NGS 解析

○森幸太郎^{1,2} 田淵美陽¹ 竹内慶太¹

¹ 埼玉医科大学 保健医療学部 臨床検査学科 ² 国立国際医療センター 中央検査部門

12：15～13：05 ランチョンセミナー

遺伝子解析技術の最前線： デジタル PCR および次世代シーケンサーのご紹介

演者：吉崎 史子（ロシュ・ダイアグノスティックス株式会社）

13：20～14：10 特別講演

ゲノムサイエンスの進歩が切り拓いた HIV 診断・治療の革新 － HIV 研究 40 年の軌跡

演者：杉浦 互（国立健康危機管理研究機構 臨床研究センター）

座長：吉田 繁（北海道医療大学 医療技術学部 臨床検査学科）

14：20～15：10 教育講演Ⅱ

造血器領域におけるプレシジョンメディシン時代の幕開け

演者：小野澤 真弘（北海道大学病院 検査・輸血部）

座長：岩崎 澄央（北海道大学病院 検査・輸血部）

15：20～16：10 教育講演Ⅲ

先天性疾患診療における染色体・ゲノム検査の選択と結果解釈： バリエーション評価から遺伝カウンセリングまで

演者：太田 亨（北海道医療大学 先端研究推進センター）

座長：佐藤 悦子（雪の聖母会 聖マリア病院 がんセンター）

16：20～16：50 第 8 回染色体外部精度管理報告

演者：白江 里佳（日本染色体遺伝子検査学会 染色体精度管理委員会）

座長：大星 航（アンジェス株式会社）

17:00～17:50 シンポジウム

ISCN2024 改訂への準拠と標準化に向けた 登録衛生検査所 3 施設連携による取り組み

座長：長田 誠（国際医療福祉大学 保健医療学部 医学検査学科）

1. 趣旨説明と改訂箇所全般について

演者：岩谷 直博（（一社）日本衛生検査所協会 染色体検査諸課題検討小委員会
ISCN 2024 対応ワーキンググループ / 株式会社 LSI メディエンス）

2. 造血器腫瘍の転座切断点の統一化について

演者：春川 純一（（一社）日本衛生検査所協会 染色体検査諸課題検討小委員会
ISCN 2024 対応ワーキンググループ / 株式会社 エスアールエル）

3. ISCN 2024 におけるクローン進化（Clonal Evolution）の核型表記

演者：平松 太一（（一社）日本衛生検査所協会 染色体検査諸課題検討小委員会
ISCN 2024 対応ワーキンググループ / 株式会社 ビー・エム・エル）

17:50～18:00 閉会式

19:30～21:30 情報交換会

【特別講演】

11月7日（土）13：20～14：10

ゲノムサイエンスの進歩が切り拓いた HIV 診断・治療の革新 —HIV 研究 40 年の軌跡

演者：杉浦 亙

（国立健康危機管理研究機構 臨床研究センター）

座長：吉田 繁

（北海道医療大学 医療技術学部 臨床検査学科）

ゲノムサイエンスの進歩が切り拓いた HIV 診断・治療の革新 —HIV 研究 40 年の軌跡

国立健康危機管理研究機構 臨床研究センター

杉 浦 互

1981 年に HIV/AIDS が報告されてから約半世紀が経過した。米国での数症例の報告によって初めて医学史に登場したこの致死感染症は、その後急速に世界へ拡大し、これまでに 4,100 万人以上が死亡し、現在も約 3,840 万人が HIV とともに生きている。そしてこの感染症を克服するため、膨大な研究資金と人材が投入されてきた。なかでも抗 HIV 薬の進歩は目覚ましく、1987 年の zidovudine の登場から最新の capsid 阻害剤 lenacapavir に至るまで、34 の薬剤が開発・実用化されてきた。今日では、適切な抗レトロウイルス療法（cART）を受けることにより、HIV 感染者は非感染者とほぼ変わらない生命予後を期待できるようになっている。

こうした治療の進歩とともに発展してきたのが、HIV の診断・検査技術である。1990 年代後半に RT-PCR による血中 HIV-RNA 定量検査が登場し、当初 400 copies/mL であった定量下限は、現在では 20 copies/mL まで改善され、治療効果を評価する主要な検査として定着している。また、cART のレジメ選択そして治療経過のモニタリングのために薬剤耐性ウイルスを検出する検査も登場し、適切な治療のために不可欠な検査となっている。

薬剤耐性検査には、大きく分けて遺伝子配列から薬剤感受性を推定する genotyping（遺伝子型検査）と、実際のウイルスの薬剤感受性を測定する phenotyping（表現型検査）があるが、今日臨床現場で実用的な検査として普及しているのは genotyping である。

薬剤耐性遺伝子型検査が導入された時代はヒトゲノム計画とも重なり、遺伝子解析技術が飛躍的な進歩を遂げた時期でもあった。cART が導入された 1996 年当時は 4 色蛍光色素を用いたゲル型自動シーケンサーが登場したばかりであり、解析可能な DNA 長は 400 ～ 500 bp 程度にとどまり、増大する薬剤耐性遺伝子検査の需要に対応することが困難であった。その後、キャピラリーシーケンサーの登場により解析能力は飛躍的に向上し、検査需要に応えられるようになった。

欧米では複数の薬剤耐性遺伝子型検査キットが販売されたものの、わが国では承認に至らず、筆者らが構築した protease 領域および RT 領域を対象とする in-house 法（感染研法）が標準法として用いられ、2006 年に保険収載（6,000 点）された。その後、吉田繁博士らを中心に genotyping の外部精度管理と標準化が進められ、現在ではエイズ治療拠点病院、地方衛生研究所、民間検査施設などに

において、精度の高い検査が提供されている。

本講演では、HIV 治療の進歩とともに発展してきた遺伝子解析・薬剤耐性検査技術の 40 年を振り返り、その現状と今後の課題について考察する。

【教育講演Ⅰ】

11月7日（土）10：30～11：20

がんゲノム医療の現在地と最前線

演者：畑中 豊（北海道大学病院 先端診断技術開発センター）

座長：谷田部 恭（国立がん研究センター中央病院）

がんゲノム医療の現在地と最前線

北海道大学病院 先端診断技術開発センター

畑 中 豊

本邦におけるがんゲノム医療は、固形がん患者を対象とするがん遺伝子パネル検査が保険適用された2019年より開始され、現在7年が経過した。がん診療における遺伝子パネル検査の主な目的は、標準治療へのアクセスを目的とするコンパニオン診断（CDx）検査と、エビデンス確立に向けて実施される治験等へのアクセスを念頭に広範なゲノム情報を取得する包括的ゲノムプロファイリング（CGP）検査に大別される。CDx検査ががん診療を行う多くの医療機関で実施されるのに対し、CGP検査は厚生労働省が指定するがんゲノム医療中核拠点病院・拠点病院・連携病院において行われ、両者は目的や実施体制を異にする。CGP検査は、臨床導入当初の組織検体から、2021年のリキッドバイオプシー技術を用いた血漿CGP検査、さらに2025年の造血器腫瘍CGP検査へと対象を拡大してきており、実施件数は2026年7月時点で14万件に達している。現行のCGP検査は主としてがん関連遺伝子領域の変異プロファイルを対象とするが、現在臨床開発が進められている検査法では全エクソームシーケンス解析（WES）や全トランスクリプトーム解析（WTS）が用いられ、より網羅的な情報取得が目指されている。また、全ゲノム解析等実行計画に基づき、全ゲノムシーケンシング解析（WGS）の薬事承認・保険診療までのロードマップも示され、これに向けた先進医療も間もなく開始される予定である。さらに、がん免疫療法の普及・拡大を背景として、従来から用いられている変異プロファイルに加えて、新たに免疫プロファイルを取得するシステムの開発も進んでいる。また、革新的技術である病理AI解析や空間オミックス解析を用いたリバーストランスレーショナル研究も活発化しており、ゲノム情報とデジタル病理情報を統合する多層的プロファイリングの臨床応用・がん診療の高度化が期待されている。しかし研究段階で有用性が示される最新技術が増える一方で、薬事承認の取得や保険診療への導入には時間を要し、臨床で利用可能な技術との間に隔たりが生じている。この課題を背景に2025年12月に厚生労働省からLaboratory-developed test（LDT）に関するガイダンスが発出され、これを契機に薬事未承認検査の保険適用の道筋も示された。本講演では、国内のがんゲノム医療の進展や課題を整理するとともに、次世代技術を利用した多層的プロファイリングの展望ならびに臨床実装上の課題について概説する。

【教育講演Ⅱ】

11月7日（土）14：20～15：10

造血器領域におけるプレシジョンメディシン時代の幕開け

演者：小野澤 真弘（北海道大学病院 検査・輸血部）

座長：岩崎 澄央（北海道大学病院 検査・輸血部）

造血器領域におけるプレジジョンメディシン時代の幕開け

北海道大学病院 検査・輸血部

小野澤 真 弘

造血器腫瘍の遺伝学的診断において、長らく染色体検査が中心的役割を担ってきた。近年、次世代シーケンス（NGS）技術の進歩により、造血器腫瘍における遺伝子解析は研究レベルから日常診療へと急速に移行している。急性骨髄性白血病（AML）や骨髄異形成症候群（MDS）をはじめ、多くの造血器腫瘍において、遺伝子異常が診断、予後予測、治療選択に直接関与することが明らかとなり、ゲノム情報に基づく個別化医療の重要性が広く認識されるようになった。

固形がん領域では 2019 年にがんゲノムプロファイリング検査が保険診療として導入され、がんゲノム医療中核拠点病院等を中心に臨床実装が進められてきた。造血器腫瘍領域では、日本血液学会により造血器腫瘍ゲノム検査ガイドラインが整備され、2025 年 3 月、国内初の造血器腫瘍を対象としたがん遺伝子パネル検査「ヘムサイト」が保険収載された。これにより、単一遺伝子検査では捉えきれなかった多様なゲノム異常を包括的に評価できる環境が整った。

AML においては、分子標的薬が臨床導入されている FLT3、IDH1 変異に加え、menin 阻害薬の開発が進む NPM1 変異や、KMT2A 再構成、予後層別化に重要な TP53 変異などを同時に評価することで、円滑な治療選択や治験へのアクセスにつながることが期待される。また、染色体検査や FISH による細胞遺伝学的情報と NGS による遺伝子情報を統合して解釈することが、より精緻な診断・病型分類に重要となっている。

運用開始から 1 年が経過し、その臨床的有用性が認識されるなか、造血器腫瘍におけるがん遺伝子パネル検査は、診断や治療方針を決定する基盤検査となりつつある。一方で、実装上の課題も浮き彫りになっている。検査実施可能な施設ががんゲノム医療提供体制を有する施設に限られること、レポート作成やエキスパートパネル運営に必要なマンパワーの確保など、制度・運用上の課題は少なくない。さらに、造血器腫瘍特有の課題として、胚細胞系列の病的バリエーションが検出された際には、遺伝カウンセリングへの対応、血縁者の検査の必要性、保因者の造血細胞移植ドナーとしての選択可否について検討が必要であり、高度な専門性が求められる。

本講演では、造血器腫瘍におけるがん遺伝子パネル検査の臨床的意義と実装の現状を概説するとともに、染色体検査と NGS の相補的役割、さらに実臨床で直面する課題について整理する。

【教育講演Ⅲ】

11月7日（土）15：20～16：10

先天性疾患診療における染色体・ゲノム検査の選択と結果解釈： バリエント評価から遺伝カウンセリングまで

演者：太田 亨（北海道医療大学 先端研究推進センター）

座長：佐藤 悦子（雪の聖母会 聖マリア病院 がんセンター）

先天性疾患診療における染色体・ゲノム検査の選択と結果解釈： バリエント評価から遺伝カウンセリングまで

北海道医療大学 先端研究推進センター

太 田 亨

先天性疾患・先天異常を呈する症例の診療においては、詳細な病歴聴取、家族歴の確認、身体所見の評価を基盤として、臨床像に応じた染色体・ゲノム検査を適切に選択することが重要である。私はこれまで、北海道内の主要医療施設において、先天異常症例の診断および遺伝カウンセリングに関わってきた。その過程では、染色体 G バンド分染法、FISH 法、SKY 法などの細胞遺伝学的検査に加え、CGH アレイによるコピー数変化（CNV）解析、MLPA 法、疾患遺伝子パネル解析、全エクソーム解析、全ゲノム解析、メチル化解析などを、症例の臨床的特徴に応じて組み合わせ、診断に活用してきた。

近年、染色体・ゲノム解析技術の進歩により、診断に有用な情報が得られる一方で、検出されたバリエントやコピー数変化の病的意義を適切に判断することが、臨床上ますます重要となっている。そのため、ClinVar, ClinGen, OMIM, DECIPHER, gnomAD などの各種データベースを活用し、既報例、遺伝形式、集団頻度、表現型との整合性を踏まえて、総合的に評価する必要がある。また、診断確定後には、疾患の自然歴、再発リスク、家族への影響、今後のフォローアップ方針を含めた遺伝カウンセリングが不可欠である。

本講演では、先天性疾患診療における検査選択から結果解釈、診断後の対応までの一連の流れについて、実臨床での経験を踏まえて概説する。あわせて、先端的な染色体・ゲノム検査を用いた遺伝性疾患診療が、大学病院などの一部の専門機関に限らず、地域の主要医療機関においても実践されている現状について紹介する。

【シンポジウム】

11月7日（土）17：00～17：50

ISCN 2024 改訂への準拠と標準化に向けた 登録衛生検査所 3 施設連携による取り組み

趣旨説明と改訂箇所全般について

演者：岩谷 直博（（一社）日本衛生検査所協会 染色体検査諸課題検討小委員会
ISCN 2024 対応ワーキンググループ / 株式会社 LSI メディエンス）

造血器腫瘍の転座切断点の統一化について

演者：春川 純一（（一社）日本衛生検査所協会 染色体検査諸課題検討小委員会
ISCN 2024 対応ワーキンググループ / 株式会社 エスアールエル）

ISCN 2024 におけるクローン進化（Clonal Evolution）の核型表記

演者：平松 太一（（一社）日本衛生検査所協会 染色体検査諸課題検討小委員会
ISCN 2024 対応ワーキンググループ / 株式会社 ビー・エム・エル）

座長：長田 誠（国際医療福祉大学 保健医療学部 医学検査学科）

趣旨説明と改訂箇所全般について

¹ (一社)日本衛生検査所協会 染色体検査諸課題検討小委員会 ISCN 2024 対応ワーキンググループ

² 株式会社 LSI メディエンス

岩谷 直博^{1,2}, 玉垣 誠^{1,2}, 中澤 勸^{1,2}

国際ヒト細胞ゲノム命名規約 (ISCN) は染色体検査結果の表記基準として広く用いられており、2024 年に改訂版 (ISCN 2024) が公表された。血液腫瘍を中心とした染色体検査の多くは登録衛生検査所で実施されており、改訂への対応に際しては、その解釈や記載運用に施設間差が生じる可能性がある。こうした背景のもと、(一社)日本衛生検査所協会 遺伝子関連検査受託倫理審査委員会の活動の一環として、同協会加盟の登録衛生検査所 3 施設において、ISCN 2024 の導入に向けた合同協議を実施した。

本協議において、改訂点を精査し、実運用上の問題点について整理することで、疾患特異的転座の切断点表記を統一し、また、ISCN 2024 に準拠したクローンの進化の記載方法について共通の認識を確立した。

改訂版 ISCN 2024 への準拠にあたり、染色体検査を実施している登録衛生検査所 3 施設は、報告書への核型表記の変更について、その考え方にラボ間差を生じさせないことの重要性について意見が一致した。今回、趣旨説明と改訂箇所全般について報告する。今後も引き続き協議を重ね、医療機関への染色体検査結果の表記に統一を図っていけるよう努めたい。

造血器腫瘍の転座切断点の統一化について

¹ (一社)日本衛生検査所協会 染色体検査諸課題検討小委員会 ISCN 2024 対応ワーキンググループ

² 株式会社 エスアールエル

春川 純一^{1,2}, 市村 剛^{1,2}

国際ヒト細胞ゲノム命名規約 (ISCN) は、染色体検査結果の表記基準として広く用いられており、2024 年に改訂版である ISCN 2024 が公表された。造血器腫瘍を中心とした染色体検査の多くは登録衛生検査所で実施されているが、改訂内容の解釈や実運用、適用時期について施設間で差異が生じる可能性があった。

このような背景のもと、(一社)日本衛生検査所協会 染色体検査諸課題検討小委員会の活動の一環として、同協会加盟の登録衛生検査所 3 施設において ISCN 2024 導入に向けた合同協議を実施した。協議ではクロソンの定義、モザイクの表記、構造異常の記載方法、および付加情報の取扱いなどの改訂点を精査し、実運用上の課題を整理した。

検討課題の一つとして造血器腫瘍に認められる疾患特異的転座の一部は、従来の文献で用いられてきた染色体のバンド (切断点) と、関与遺伝子が座位するバンドが一致しない場合があり、核型記載において採用するバンド (切断点) が施設間で異なる例があった。しかし、ISCN 2024 では、染色体バンドの解像度は形態学的所見に基づくものであり、遺伝子の座位に合わせて調整するものではないという考え方が示されていることから、ISCN の原則に基づき 3 施設では核型記載に採用するバンド (切断点) を統一することで合意した。

本発表では、ISCN 2024 改訂への対応として、登録衛生検査所 3 施設で実施した協議内容と、疾患特異的転座における核型記載の標準化に向けた取り組みについて報告する。

表 3 施設で統一した転座切断点の一例

WHO2017で示された切断点	関与遺伝子	統一後の切断点
t(1;22)(p13.3;q13.1)	<i>RBM15::MKL1</i>	t(1;22)(p13;q13)
inv(3)(q21.3q26.2)	<i>GATA2::MECOM</i> (<i>RPN1::MECOM</i>)	inv(3)(q21q26.2)
t(3;3)(q21.3;q26.2)	<i>GATA2::MECOM</i> (<i>RPN1::MECOM</i>)	t(3;3)(q21;q26.2)
t(5;14)(q31.1;q32.3)	<i>IGH::IL3</i>	t(5;14)(q31;q32)
t(8;21)(q22;q22.1)	<i>RUNX1::RUNX1T1</i>	t(8;21)(q22;q22)
t(9;11)(p21.3;q23.3)	<i>KMT2A::MLLT3</i>	t(9;11)(p21;q23)
t(9;22)(q34.1;q11.2)	<i>BCR::ABL1</i>	t(9;22)(q34;q11.2)
t(15;17)(q24.1;q21.2)	<i>PML::RARA</i>	t(15;17)(q24;q21)
t(v;11q23.3)	<i>KMT2A</i>	t(v;11q23)
t(v;12p13.2)	<i>ETV6</i>	t(v;12p13)
t(v;17q21.2)	<i>RARA</i>	t(v;17q21)
t(v;21q22.1)	<i>RUNX1</i>	t(v;21q22)

ISCN 2024 におけるクローン進化 (Clonal Evolution) の核型表記

¹ (一社)日本衛生検査所協会 染色体検査諸課題検討小委員会 ISCN 2024 対応ワーキンググループ

² 株式会社 ビー・エム・エル

平松 太一^{1,2}, 梅津 いづみ^{1,2}, 神山 誠^{1,2}, 菊池 佑介²,
橋 ことみ², 石川 雅子², 伊東 穂高², 新井 真由美^{1,2}

染色体検査を取り巻く技術や知見の変化を反映しながら、核型記載の国際規約である ISCN は概ね 3 ～ 4 年ごとに改訂されてきた。今回の ISCN 2024 への改訂においても様々な変更や記述方法の整理が行われている。ISCN 2024 への移行に際して、登録衛生検査所 3 施設で核型表記に関する意見交換を行い、改訂内容の解釈や実際の報告への適用について検討を実施した。

本発表では、3 施設での検討において、解釈に議論を要した血液腫瘍におけるクローン進化 (Clonal Evolution) の記載に焦点を当てる。

クローン進化については、以前より idem, stemline, sideline などを用いてクローン間の関係が表現されてきたが、その使い分けや適用については ISCN の改訂を重ねる中で整理されてきた。その後の改訂では、複雑な異常の派生関係や分岐を伴う場合にも、クローン構成をより明瞭に示すための考え方が示されている。ISCN 2024 では、こうした従来の考え方を踏まえながら、stemline が観察されない場合や複数方向へのクローン進化が考えられる場合など、実際の検査で遭遇し得る状況について、より具体的な考え方が示されている。

本発表では、ISCN 2024 におけるクローン進化について、idem, stemline, sideline の考え方と使い分けを整理し、直線的なクローン進化だけでなく、分岐を伴う場合やクローン間の関係が明確でない場合に、どのように表記するかについても考察する。

【ランチョンセミナー】

11月7日（土）12：15～13：05

遺伝子解析技術の最前線： デジタルPCR および次世代シーケンサーのご紹介

演者：吉崎 史子（ロシュ・ダイアグノスティックス株式会社）

遺伝子解析技術の最前線： デジタル PCR および次世代シーケンサーのご紹介

ロシュ・ダイアグノスティックス株式会社

吉 崎 史 子

近年の遺伝子解析技術の目覚ましい発展に伴い、遺伝子検査の手法はリアルタイム PCR にとどまらず、デジタル PCR 技術や次世代シーケンサー（NGS）を活用した手法へと広がっています。

デジタル PCR 技術は、従来のリアルタイム PCR と比較して、より高感度なデータを得られる点が特長です。当社のデジタル PCR 装置「Digital LightCycler Dx システム」は、反応リアクターを物理的に分離（パーティショニング）する方式を採用しています。本セミナーでは、その測定原理を簡単にご紹介いたします。

一方で、リアルタイム PCR やデジタル PCR で解析すべきターゲット遺伝子（変異）を特定するには、NGS による網羅的な解析が必要となる場合があります。特に近年は、全ゲノム解析（WGS）を中心としたゲノム研究が加速しており、NGS にはさらなる解析速度と精度の向上が求められています。そこで本セミナーでは、当社が今年 2026 年に販売を開始した「AXELIOS 1」の技術概要についてもあわせてご紹介いたします。

AXELIOS 1 は、Sequencing by expansion（SBX）テクノロジーを採用したプラットフォームです。従来のナノポアシーケンシングには、ナノポアを通過する際の塩基間距離が近いためにシグナルノイズ比が低下し、塩基の判別精度に影響するという課題がありました。これに対し SBX テクノロジーでは、テンプレートに相補的な X-NTP 伸長合成反応を行うことで DNA 配列を「エクスパンドマー」と呼ばれる代理高分子にエンコードし、塩基間に物理的なスペースを生み出します。これにより、1 塩基ずつの確実な読み取りが可能となりました。また、800 万のマイクロウェルに形成されるナノポアにより、4 時間のシーケンシングで 16 検体のヒト全ゲノム解析（WGS）を実施可能です。

【第 8 回染色体外部精度管理報告】

11 月 7 日（土）16：20～16：50

「第 8 回染色体外部精度管理」の報告

白江 里佳，佐藤 悦子，小栗 聡，佐藤 かおり，重藤 翔平，
鈴木 翔太，瀧口 正隆，藤澤 真一，大星 航，園山 政行
（日本染色体遺伝子検査学会 染色体精度管理委員会）

座長：大星 航（アンジェス株式会社）

「第 8 回染色体外部精度管理」の報告

日本染色体遺伝子検査学会 染色体精度管理委員会

白江里佳, 佐藤悦子, 小栗 聡, 佐藤 かおり, 重藤翔平,
鈴木翔太, 瀧口正隆, 藤澤真一, 大星 航, 園山政行

1. 目的

2017 年の「医療法等の一部を改正する法律」施行に伴い、遺伝子染色体関連検査における品質・精度の確保が強く求められている。これを背景として本学会では、染色体検査結果の施設間差の調査および標準化を目的とし、2019 年より非会員施設も含めた外部精度管理事業を 7 回実施してきた。今回、第 8 回染色体外部精度管理として先天性および造血器腫瘍の染色体検査について、G 分染法と FISH 法の精度管理調査を実施したため報告する。

2. 方法

2026 年 7 月 7 日から 31 日までを受検申込期間とし、会員への電子メール配信および学会ホームページにて告知をした。

受検項目は、先天性と造血器腫瘍、それぞれ G 分染法および FISH 法の 4 項目より選択制とした。G 分染法はフォトサーベイ方式とし、カリオグラム作製、核型および設問、FISH 法では提示プローブのシグナルパターン判読および解析結果に関する設問を実施した。さらに、G 分染法において評価対象外として核型報告時の所見コメント記載の有無および内容に関する設問も併せて行った。

G 分染法での解答時の注意事項として 1) 構造異常のある染色体の場合、短腕側に矢印(→)を付す、2) 染色体の剥がれ落ち防止のため、染色体をセロテープなどで貼り付ける、3) 作製したカリオグラムのコピーを 1 部添付する、4) 「,」「;」などの記号は明瞭、正確に記載するとした。また、1) ~ 4) の注意事項の遵守状況も評価対象とした。

評価基準は「A:良好」、「B:一部再考を促す」、「C:全面的な再考を促す」の 3 段階とし、解答期間は、8 月 25 日から 9 月 8 日までとした。

受検施設には年内中に「染色体外部精度管理評価報告書」、「染色体外部精度管理受検証明書」を発行する予定である。

3. 結果

受検施設は計 26 施設であり、内訳は大学病院 9 施設、検査会社 9 施設（同一施設の地域ラボ 4 施設を含む）、一般病院 8 施設であった。受検項目は先天性染色体検査の G 分染法 15 施設、FISH 法 12 施設、造血器腫瘍染色体検査の G 分染法 15 施設、FISH 法 13 施設であった。昨年実施した第 7 回と比較すると、

大学病院 1 施設が不参加となった一方，新たに大学病院 1 施設が参加したため，受検施設および受検項目共に数の変化はなく，前回と同規模の参加状況であった．

なお，集計結果の詳細および考察については，本発表にて報告する．

【一般演題Ⅰ】（演題番号 1 ～ 4）

11 月 7 日（土）9：40 ～ 10：20

座長：佐藤 謙一（国際医療福祉大学）

佐藤 かおり（北海道大学病院 検査・輸血部）

【一般演題Ⅱ】（演題番号 5 ～ 7）

11 月 7 日（土）11：30 ～ 12：00

座長：上野 智浩（大阪大学医学部附属病院）

院内完結型 AmoyDx[®] 肺癌マルチ遺伝子 PCR パネル検査の運用 ～採取方法および検体性状による核酸品質の比較～

○客野深緒¹，井上博文¹，松岡博美¹，平畑嵐紀¹，青江伯規¹，
錦織亜沙美²，東影明人¹，槇本 剛³，二宮貴一郎⁴，大塚文男^{5,6}

¹ 岡山大学病院 医療技術部 検査部門

² 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

³ 岡山大学病院 呼吸器内科，⁴ 岡山大学病院 ゲノム医療総合推進センター

⁵ 岡山大学 学術研究院 医歯薬学域 総合内科学，⁶ 岡山大学病院 検査部

【背景】 AmoyDx[®]肺癌マルチ遺伝子 PCR パネル検査（以下 AmoyDx；理研ジェネシス）は非小細胞肺癌に対する治療薬選択に用いられるコンパニオン診断システムの一つである。当院では2022年6月から院内化し，2026年7月までに395件の検査を実施した。

今回は当院の検査フローを紹介するとともに，特に生検検体について，検体性状および採取方法・処理方法の違いが核酸品質に及ぼす影響を検討したので報告する。

【対象・方法】 当院では，手術または生検により採取されたホルマリン固定パラフィン包埋（Formalin-fixed Paraffin-Embedded tissue：FFPE）検体，および生検により採取された新鮮凍結検体を使用しており，生検検体は約6割を占めている。生検方法は，主に経気管支生検（Transbronchial biopsy：TBB），超音波気管支鏡ガイド下針生検（Endobronchial ultrasound-guided transbronchial needle aspiration：EBUS-TBNA），およびCTガイド下針生検である。各検体から核酸を抽出し，濃度・品質を確認したうえで検査を実施した。

FFPE 検体および新鮮凍結検体について，採取方法別にDNAの品質をDIN，RNAの品質をDV200で評価し，Kruskal-Wallis 検定を用いて比較した。

【結果】 DNAではFFPE 検体・新鮮凍結検体ともに採取方法の間に有意差は認められなかった（ $p > 0.05$ ）。RNAではFFPE 検体でEBUS-TBNAとCTガイド下針生検の間に有意差が認められ（ $p = 0.01$ ），CTガイド下針生検でDV200が高値であった。一方，新鮮凍結検体では，採取方法による有意差を認めなかった（ $p > 0.05$ ）。

【考察】 DNAと比較してRNAは不安定であり，採取後の温度，固定までの時間およびRNaseなどの影響を受けやすい。新鮮凍結検体では採取後速やかに凍結されるため，採取方法によるRNA品質の差が生じにくかった可能性がある。一方，FFPE 検体では，採取後からホルマリン固定までの時間や固定条件に加えて血液成分の混入など，検体性状の違いがRNA品質に影響する可能性がある。

【まとめ】 生検で採取したFFPE 検体を使用する場合，腫瘍細胞割合だけでなく，採取方法・処理方法や血液成分の混入などを考慮して検体を選択することが重要である。肺癌遺伝子検査に使用される検体は多様化しており，今後症例数を蓄積するとともに，採取部位や採取方法・処理方法と核酸品質との関連をさらに詳細に検討する必要がある。

複数のデータ解析ソフトによるオンコマイン™Dx Target Test マルチ CDx システムデータの再解析

○柴田典子¹, 平松可帆¹, 二村元子¹, 大島康裕¹, 大坂 彩¹,
小林雅子¹, 尾関順子¹, 真砂勝泰², 細田和貴²

¹ 愛知県がんセンター 臨床検査部, ² 同 遺伝子病理診断部

次世代シーケンスシステムであるオンコマイン™Dx Target Test マルチ CDx システム（以下 ODTT）では、46 遺伝子の SNV 変異 488 種類、挿入欠失（indel）変異 238 種類、および融合遺伝子 258 種類の有無がレポートに記載され、これ以外の変異パターンは記載されない。そこで別の 2 種類の変異解析ソフトウェアを使用し、どの程度 ODTT レポートに表示されないドライバー変異がみられるか検討した。

【対象・方法】 2023 年 3 月から 2026 年 6 月までに ODTT にて変異解析し得た 830 例（肺癌 767 例、甲状腺癌 63 例）を対象とした。ODTT より得られた FASTQ, BAM ファイルを Ion Reporter™ (Thermo Fisher Scientific) および NextGENe®ソフトウェア (Softgenetics) を用いて再解析し、ドライバー遺伝子を中心に結果の相違について検討した。Indel 変異については fragment 解析を併用し検証した。

【結果】 ODTT レポートで報告なく、再解析にて明らかとなったドライバー変異（SNV, indel, fusion）は 38 例（5%）あった（*EGFR*, *KRAS*, *BRAF*, *RET*, *CTNNB1*, *PIK3CA*, その他）。再解析で明らかになった *EGFR* 変異は 6 例（Exon19 欠失 3 例, Exon20 挿入 2 例, L858R (CTG > CGT) 1 例), *KRAS* 変異は 2 例（G12V）あり、更に ODTT と再解析との間で解析結果の相違（変異型の違い）が 2 例で認められた。再解析で明らかとなった indel 変異は全て fragment 解析でも変異陽性であった。融合遺伝子では、*ALK* 融合遺伝子が 1 例、*NTRK1* 融合遺伝子が 2 例明らかになった。なお再解析では全ての融合遺伝子においてパートナー遺伝子も判明した。ODTT レポートに報告されない主な変異は ODTT の変異報告一覧にない塩基置換であった。

【考察・結語】 今回の検討でコンパニオン検査システムである ODTT のうち治療に関連するドライバー変異の 5% が報告されていないことが確認された。ODTT レポートのみでは分子標的薬による治療の機会を失する可能性がある。ODTT から得られるデータを有効利用するため、他の解析ソフトを併用する、あるいは得られた結果を確認する手段を持つことは非常に有用であると考えた。

当院における造血器腫瘍遺伝子パネル検査ヘムサイト[®]の 運用実績と遺伝子異常検出状況の検討

○平畑嵐紀¹，青江伯規¹，高橋孝英¹，客野深緒¹，松岡博美¹，
井上博文¹，東影明人¹，肥山隆一郎²，遠西大輔^{3,4}，大塚文男^{5,6}

¹ 岡山大学病院 医療技術部 検査部門

² 岡山大学 大学院医歯薬学総合研究科 血液・腫瘍・呼吸器内科学

³ 岡山大学 学術研究院 医歯薬学域 腫瘍医学，⁴ 岡山大学病院 臨床腫瘍科

⁵ 岡山大学 学術研究院 医歯薬学域 総合内科学，⁶ 岡山大学病院 検査部

【背景】造血器腫瘍遺伝子パネル検査ヘムサイト[®]は、造血器腫瘍における遺伝子異常を網羅的に解析し、診断、予後予測、治療選択に寄与する情報を提供する検査として2025年3月に保険収載された。当院では運用に向けた院内フローを構築し、同年5月中旬より運用を開始した。検査部は検体管理、ポータルシステムへの情報登録、出検管理を担当している。今回、導入後の運用実績、TATおよび遺伝子異常検出状況を検討した。

【方法】2025年5月から2026年7月末までにヘムサイト[®]を実施し、エキスパートパネルまで完了した41例を対象とし、対象疾患、検体種別、再提出状況、解析成功率、TAT、エビデンスレベルAの遺伝子異常検出状況を評価した。

【結果】疾患内訳はMDS 17例、AML 8例、MPN 5例、ALL 4例、MDS/MPN 2例、Aplastic anemia 2例、Mature lymphoid neoplasms 2例、ALAL 1例で、骨髓系腫瘍が80%以上を占めた。腫瘍検体は骨髓液（生細胞）34例、FFPE3例（骨髓生検1例、骨髓クロット1例、皮膚生検1例）、末梢血2例、凍結組織（リンパ節）1例、DMSO凍結保存（骨髓液）1例で、骨髓液（生細胞）が80%以上を占めた。正常対照検体は全例口腔スワブで提出され、4例で再提出を要し、一部症例では爪検体を併用した。腫瘍検体の再提出はなく、全例で解析が成功した。約9割の症例で検体採取当日に出検を行うことができた。全症例における出検からの平均所要日数は、中間報告まで約10日、最終結果報告まで約15日、エキスパートパネルまで約25日、結果説明まで約38日であった。本検査によりエビデンスレベルAの遺伝子異常が検出された症例は、診断に関するものが29例（71%）、治療選択5例（12%）、予後予測22例（54%）であった。また、生殖細胞系列における病的バリエントを4例（10%）に認めた。

【考察】検体の大半が骨髓液であったため、採取後速やかに検査部で受領し出検準備を行うことができ、検体採取当日の出検および腫瘍検体の再提出回避に寄与したと考えられた。

一方、正常対照として用いた口腔スワブでは、運用開始初期に再提出例が認められた。採取方法を再周知したところ、それ以降に提出された検体では再提出は発生しておらず、改善が確認された。また、診断および予後予測に有用な遺伝子異常が高頻度に検出され、ヘムサイト[®]の臨床的有用性が確認された。

【結論】当院におけるヘムサイト出検症例について検討した。骨髓液を主体とした迅速な検体管理体制により、全例で安定した解析を実施できた。今後も検査技師が造血器腫瘍におけるゲノム医療の質向上に継続的に貢献できる体制を構築していきたい。

ZytoLight SPEC EWSR1/FLI1 TriCheck Probeの性能評価

○根岸達哉, 重藤翔平, 伊波若葉, 紺野沙織, 上條途夢, 今村仁美

信州大学医学部附属病院 臨床検査部

【はじめに】Ewing 肉腫は *EWSR1* と ETS ファミリー遺伝子との融合を特徴とする小円形細胞肉腫であり, *EWSR1::FLI1* 融合はその約 85% を占める代表的な遺伝子異常である. *EWSR1* break-apart FISH は *EWSR1* 再構成の検出に広く用いられているが, 融合相手遺伝子を特定できないため, *EWSR1* 再構成を有する他の腫瘍との鑑別や, *EWSR1::FLI1* 融合の確認には追加検査を要する場合がある. 一方, ZytoLight SPEC EWSR1/FLI1 TriCheck Probe (ZytoVision GmbH) は, *EWSR1* 再構成の検出と同時に *FLI1* との融合の有無を評価できることから, Ewing 肉腫の診断精度向上や検査の効率化への寄与が期待される. そこで今回, 当院において本プローブの性能評価を実施したので報告する.

【方法】当院で FISH 法に従来使用してきた, Vysis LSI EWSR1 Dual Color Break Apart Probe (アボット) と, ZytoLight SPEC EWSR1/FLI1 TriCheck Probe による FISH 法をそれぞれ従来法, 検討法として以下の比較を行った.

1. シグナルの見やすさの比較

正常組織 FFPE 標本 2 例, break ありと判定された患者 FFPE 標本 2 例の計 4 標本を用い, ①シグナルの強さ, ②シグナルの鮮明さ, ③背景のノイズ, ④判定のしやすさの 4 項目について, 4 名の技師が 5 段階で, それぞれ従来法と検討法での評価を行った.

2. 患者 FFPE 標本を用いた判定の比較

正常組織 FFPE 標本 2 例, 従来法で break なしと判定された患者 FFPE 標本 3 例, break ありと判定された患者 FFPE 標本 5 例, 計 10 標本を用い, 従来法と検討法で比較を行った. さらに, break ありと判定された 5 例は FFPE 標本から RNA 抽出を行い, RT-PCR, シークエンス解析 (プライマー配列: Gamberi G, *et al.* J Mol Diagn. 2011) を実施して転座相手遺伝子を決定した.

【結果】シグナルの見やすさの評価は, やや従来法の方が見やすいという結果となった. 患者 FFPE 標本を用いた判定の比較では, *EWSR1* の break の有無について, 従来法と検討法で 10 例とも結果が一致した. また, break ありと判定された患者 FFPE 標本 5 例は, いずれも検討法で *FLI1* との融合が認められ, シークエンス解析で *FLI1* との融合が確認された.

【考察】検討法は従来法に比べ, シグナルの見やすさがやや劣る結果となったが, *EWSR1* の break の有無については, 検討した全ての標本で従来法と結果が一致した. さらに, 検討法で *EWSR1* の break が認められた 5 例はいずれもシークエンス解析で *EWSR1::FLI1* 融合が確認され, 本プローブにより融合判定が可能であることが示唆された.

ZytoLight SPEC EWSR1/FLI1 TriCheck Probe は, *EWSR1* 再構成の検出と同時に *FLI1* との融合を評価できることから, Ewing 肉腫の診断精度向上および追加検査の削減に有用と考えられた.

cfDNA の発現量とモザイク解析

○田島彩貴，藤巻慎一，長田 誠

国際医療福祉大学大学院

【背景・目的】

遺伝情報の異なる細胞が混在した状態を遺伝的モザイクという。生体内の各細胞における遺伝的モザイクは、細胞分裂時の変異などが原因とされ、加齢に伴い増加することが報告されている。遺伝的モザイクはどの臓器、細胞でもおきるとされ、人体における遺伝的モザイクは、がんなどの疾患の原因になる可能性がある。遺伝的モザイクを早期に検出することで疾患の早期発見への応用が期待されるが、身体全体の遺伝的モザイクを網羅的に検出する方法はいまだ確立されていない。cfDNA は cell-free DNA のことであり、アポトーシスや死滅した細胞に由来する。血液中に含まれる cfDNA は血液細胞由来のものが多くの割合を占めるが、他の臓器を由来とするものも一部存在している。このことから、cfDNA を用いることで各臓器由来の遺伝的モザイクの検出が期待される。そこで、本研究では健常人由来の cfDNA を用いて対象とする遺伝子 (*ZFP36L2*, *PPM1D*, *FAT1*) の 1 塩基バリエーションを解析し、生体内における遺伝的モザイクの検出可能性を検討することを目的とした。

【方法】

10 代～60 代、男女各 6 名の健常人を対象に EDTA 採血を実施し、血漿より cfDNA を抽出後、解析対象とする特定の遺伝子領域についてリアルタイム PCR を実施した。解析する遺伝子領域は、ヒストン修飾情報がある領域の 147bp を公開データベースから選定後、対象遺伝子の Benign および Likely benign の 1 塩基置換の情報を含む領域とした。PCR 産物は DNA シーケンサーを用いて塩基配列を解析した。さらに、DNA シーケンサーでは検出が困難な 1 塩基バリエーションをより高感度に検出するため、デジタル PCR を実施した。

【結果】

リアルタイム PCR の結果、12 検体で 3 種類すべての遺伝子の増幅が確認できた。シーケンス解析の結果、*PPM1D* と *FAT1* の 2 つは、解析した遺伝子領域において明確な変異は見られなかった。一方で、*ZFP36L2* では 1 塩基バリエーションの可能性がある領域を認めた。この領域についてデジタル PCR を実施したところ、40 代女性と 60 代女性の 2 検体で変異を検出した。

【考察】

シーケンス解析では検出が困難であった 1 塩基バリエーションにおいて、デジタル PCR を用いることで検出が可能となった。cfDNA を用いた遺伝的モザイクの検出には、高感度な解析が求められることが示唆される。また、本研究では健常人の良性の 1 塩基置換を対象としたが、微量な変異を検出できた。疾患に関連する遺伝子についても検討することで、疾患の早期発見が期待できる。

酸化ApoE-HDLがアストロサイトの脂肪滴動態 およびABCA1発現に及ぼす影響

○中村優月¹, 秋田谷悦志¹, 加藤志歩¹, 菊田陽奈代¹, 遠藤輝夫^{1,2},
藏満保宏^{1,2}, 幸村 近^{1,2}, 吉田 繁^{1,2}, 高橋祐司^{1,2}

¹ 北海道医療大学大学院 医療技術科学研究科, ² 北海道医療大学 医療技術学部 臨床検査学科

【目的】 脳内の脂質代謝は、アストロサイトで合成された ApoE から新生される ApoE-HDL が中心的役割を果たしている。ニューロン由来の過酸化脂肪酸は ApoE-HDL を介してアストロサイトへ輸送され、脂肪滴形成後に β 酸化により代謝される。ApoE-HDL は、アルツハイマー病の原因であるアミロイド β の分解・除去に関与することが報告されており、超善玉リポタンパク質としての可能性が注目されている。本研究では、アストロサイトにおける ApoE-HDL の脂肪滴クリアランスおよび脂質代謝・酸化ストレス関連遺伝子への影響を検討した。

【方法】 アストロサイトに、超遠心法により分取した ApoE-HDL (20mg/dL) とオレイン酸 (OA, 200 μ mol/L) を単独または共負荷し、24 時間後に蛍光染色を行った。脂肪滴サイズ、脂肪滴陽性細胞率、1 細胞あたりの脂肪滴数を解析し、脂肪滴クリアランスを評価した。また、CuSO₄ で酸化処理した ox ApoE-HDL についても同様に検討した。脂質代謝関連遺伝子 (*SCARB1*, *LDLR*, *CPT1A*, *NRF1*, *ABCA1*) および酸化ストレス関連遺伝子 (*NFE2L2*, *SOD1/2*, *GPX1*, *CAT*, *GPX4*) を RT-qPCR で解析した。

【結果】 24 時間経過時の各群の [脂肪滴サイズ (平均 $\pm$ SE, μ m²), 脂肪滴陽性細胞率 (平均 $\pm$ SE, %), 1 細胞あたりの脂肪滴数 (平均 $\pm$ SE, 個)] の結果を以下に示す。コントロール群 [0.13 $\pm$ 0.01, 5.43 $\pm$ 0.01, 3.55 $\pm$ 0.60], OA 単独負荷群 [0.71 $\pm$ 0.10, 53.30 $\pm$ 0.06, 14.15 $\pm$ 1.97], OA+ApoE [0.23 $\pm$ 0.03, 24.00 $\pm$ 0.03, 3.84 $\pm$ 0.70], OA+ox ApoE [0.60 $\pm$ 0.04, 29.75 $\pm$ 0.07, 11.14 $\pm$ 1.04] であった。

脂質代謝関連遺伝子の *LDLR* は ox ApoE-HDL 負荷で有意に低下し、*CPT1A* は全ての群で有意に上昇した。*NRF1* は OA+ApoE-HDL, ox ApoE-HDL 負荷で有意に上昇した。*ABCA1* は、ApoE-HDL 単独負荷でのみ有意に上昇していたが ($p < 0.01$), ApoE-HDL の酸化により有意差が認められなくなった。酸化ストレス関連遺伝子では、*NFE2L2*, *SOD2*, *CAT* に有意な変化は認められなかった。*SOD1* および *GPX1* は OA 単独負荷で有意に上昇し、*GPX4* は ox ApoE-HDL 負荷で有意に低下した。

【考察】 ApoE-HDL はアストロサイトにおける脂肪滴クリアランスを促進するとともに、脂質代謝の亢進および ROS 産生抑制に寄与する可能性が考えられた。また、*ABCA1* 発現増加も認められたことから、ApoE リサイクリング経路を介してクリアランスを促進することが示唆された。一方、ApoE-HDL の酸化は *LDLR* および *ABCA1* 発現低下を介して、ApoE の取り込み・リサイクリング機能が障害され、脂肪滴蓄積抑制作用を減弱させる可能性が示唆された。

低忠実度化という適応戦略：薬剤選択圧下で出現した インフルエンザウイルスの NGS 解析

○森幸太郎^{1,2}，田淵美陽¹，竹内慶太¹

¹ 埼玉医科大学 保健医療学部 臨床検査学科，² 国立国際医療センター 中央検査部門

【目的】 インフルエンザウイルスは RNA 依存性 RNA ポリメラーゼ (RdRp) によってゲノムを複製するが、その複製忠実度は低く、ゲノム上に生じる変異の蓄積はウイルスの多様化や環境への適応に寄与する。一方、インフルエンザウイルス RdRp の複製忠実度がどのように制御されているか、その分子基盤には不明な点が多い。本研究では、薬剤選択圧下で選択されたインフルエンザウイルスの複製忠実度を解析し、RdRp の複製忠実度に影響を及ぼす因子を明らかにすることを目的とした。

【方法と結果】 ヌクレオシドアナログであるリバビリン存在下でインフルエンザウイルスを継代培養し、リバビリン耐性株を取得した。リバビリン耐性獲得には、ウイルスポリメラーゼによるアナログの取り込みを回避するため、複製忠実度の上昇が生じると予想した。そこで、野生株および耐性株を MDCK 細胞に感染させ、感染 12 時間後に total RNA を回収し、第 8 分節のアンプリコンを作製して次世代シーケンス (NGS) による変異解析を行った。その結果、予想に反して、耐性株では野生株と比較してゲノム上の変異頻度が上昇し、複製忠実度の低下が示された。さらに、この変化が宿主細胞や他のウイルス因子に依存するものかを検討するため、*in vitro* RNA 合成系を用いて解析したところ、培養細胞で得られた結果と同様に、耐性株では複製忠実度が低下していた。以上から、リバビリン耐性株における低忠実度化は、ウイルスポリメラーゼ自身の特性に起因することが示唆された。

【考察】 本研究では、薬剤選択圧下で選択されたリバビリン耐性株が、予想に反して複製忠実度の低いポリメラーゼを有することを明らかにした。すなわち、薬剤耐性の獲得には、必ずしも「正確に複製する」方向への適応だけでなく、むしろ変異を生み出す能力を高めることが寄与する可能性が示された。複製忠実度の低下はウイルス集団内の遺伝的多様性を増大させ、環境変化や選択圧に対する適応可能性を高めると考えられる。さらに、自然界でこのような低忠実度ポリメラーゼを有するウイルスの増加を継続的に監視することは、ウイルスの適応性の変化を捉える新たなサーベイランス指標となる可能性がある。NGS を用いたウイルスゲノム解析は、個々の変異を検出するだけでなく、ウイルスが「変異を生み出す能力」の変化を捉える手段としても活用できる可能性がある。

日本染色体遺伝子検査学会歴代大会長および開催地

回数	名 称	開催年月日	大会長	開催地
第 1 回	日本染色体検査学会総会・学術集会	1983 / 11 / 19	佐藤 元	仙 台
第 2 回	日本染色体検査学会総会・学術集会	1984 / 11 / 17 ~ 18	佐藤 元	仙 台
第 3 回	日本染色体検査学会総会・学術集会	1985 / 10 / 26 ~ 27	河合 忠	東 京
第 4 回	日本染色体検査学会総会・学術集会	1986 / 10 / 25 ~ 26	河合 忠	東 京
第 5 回	日本染色体検査学会総会・学術集会	1987 / 10 / 24 ~ 25	正岡 徹	大 阪
第 6 回	日本染色体検査学会総会・学術集会	1988 / 11 / 19 ~ 20	河合 忠	東 京
第 7 回	日本染色体検査学会総会・学術集会	1989 / 12 / 1 ~ 3	服部 彰	仙 台
第 8 回	日本染色体検査学会総会・学術集会	1990 / 9 / 15 ~ 16	柴田 淳一	旭 川
第 9 回	日本染色体検査学会総会・学術集会	1991 / 11 / 23 ~ 24	河合 忠	栃 木
第10回	日本染色体検査学会総会・学術集会	1992 / 10 / 24 ~ 25	井手 道雄	久留米
第11回	日本染色体検査学会総会・学術集会	1993 / 9 / 25 ~ 26	宮村 定男	新 潟
第12回	日本染色体検査学会総会・学術集会	1994 / 10 / 22 ~ 23	松村 長生	高 松
第13回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	1995 / 9 / 22 ~ 23	海老名卓三郎	仙 台
第14回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	1996 / 10 / 25 ~ 26	森 徹	大 阪
第15回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	1997 / 9 / 19 ~ 20	館田 邦彦	旭 川
第16回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	1998 / 11 / 13 ~ 14	中川原寛一	仙 台
第17回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	1999 / 11 / 26 ~ 27	堺 薫	新 潟
第18回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2000 / 11 / 10 ~ 11	小野 順子	福 岡
第19回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2001 / 9 / 29 ~ 30	松野 一彦	札 幌
第20回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2002 / 11 / 16	成澤 邦彦	仙 台
第21回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2003 / 11 / 7 ~ 8	濱田 嘉徳	丸 亀
第22回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2004 / 11 / 5 ~ 6	鈴森 薫	名古屋
第23回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2005 / 10 / 8 ~ 9	伊藤 喜久	旭 川
第24回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2006 / 11 / 18 ~ 19	前谷 俊三	天 理
第25回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2007 / 11 / 17 ~ 18	奥山 虎之	東 京
第26回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2008 / 11 / 14 ~ 15	伊藤 道德	香 川
第27回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2009 / 11 / 28 ~ 29	今村 豊	久留米
第28回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2010 / 10 / 16 ~ 17	松野 一彦	札 幌
第29回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2011 / 11 / 5 ~ 6	津田 均	東 京
第30回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2012 / 11 / 10	中澤 温子	東 京
第31回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2013 / 11 / 16 ~ 17	岩崎 宏	福 岡
第32回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2014 / 11 / 29	谷田部 恭	名古屋
第33回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2015 / 10 / 10 ~ 11	伊藤 道德	香 川
第34回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2016 / 11 / 19	今井 昇	静 岡
第35回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2017 / 11 / 25 ~ 26	大野 仁嗣	天 理
第36回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2018 / 12 / 15 ~ 16	和泉俊一郎	東 京
第37回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2019 / 11 / 16	張替 秀郎	仙 台
第38回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2020 / 12 / 11 ~ 21	奥山 虎之	web開催
第39回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2021 / 11 / 27 ~ 12 / 17	松井 啓隆	web開催
第40回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2022 / 11 / 12 ~ 13	谷田部 恭	東 京
第41回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2023 / 11 / 12	上野 智浩	開催中止
第42回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2024 / 12 / 14 ~ 15	西原 広史	東 京
第43回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2025 / 12 / 6	梅村 創	福 岡
第44回	日本染色体遺伝子検査学会総会・学術集会	2026 / 11 / 7	吉田 繁	札 幌

理事・役員名簿

(五十音順・敬称略)

(任期：2022年10月1日～2026年9月30日)

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

委員会名簿

(五十音順・敬称略)

(任期：2022年10月1日～2026年9月30日)

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

入会・継続・変更・退会の手続き

1. 入会手続き

1) 入会届の提出

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



2) 会費の納入

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

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

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

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

2. 継続手続き

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

3. 登録事項の変更・退会手続き

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

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

お問い合わせ内容をお選びください ※必須

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

4. 受付完了の通知

1) 入会手続き完了のお知らせ

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

2) 変更手続き完了のお知らせ

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

5. お問い合わせ

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

《日本染色体遺伝子検査学会事務局》

〒210-0821 神奈川県川崎市川崎区殿町3丁目25-13

川崎生命科学・環境研究センター4階アンジェス株式会社

大星 航

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

日本染色体遺伝子検査学会会則

第1章 名 称

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

第2章 目的および事業

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

第3条 本会は前条の目的達成のために次の事業を行う。

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

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

第3章 会 員

第5条 本会の会員は正会員、学生会員、賛助会員および名誉会員からなる。

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

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

第7条 退会の際は所定の用紙に必要事項を記入し事務局に提出する。

第8条 特別の理由なく会費を2年以上滞納した会員はその資格を失う。

第4章 役 員

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

理事長 1名

理 事 10名（同数票の場合10名以上となる。）

監 事 2名

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

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

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

第12条 理事長は理事の互選により選出する。

第 13 条 監事は正会員の中から理事会で選出し、会務を監査する。

第 5 章 委 員 会

第 14 条 本会に委員会を置くことができる。

- 1) 資格認定に関する委員会
- 2) その他、必要と認められる委員会

第 6 章 会 議

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

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

第 7 章 会 計

第 17 条 本会の経費は会費、寄付金、その他の収入を以ってこれにあてる。

第 18 条 毎年度の収支決算は総会の承認を受けなければならない。

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

第 20 条 学術集会においては出席者から参加費を徴収することができる。

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

第 8 章 支部の設置

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

第 9 章 会則の変更及び運用

第 23 条 本会の会則を変更する場合は総会の決議を得る。

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

附 則 本会則は、平成 15 年 11 月 8 日より一部改正し実施する。

附 則 本会則は、平成 16 年 11 月 8 日より一部改正し実施する。

附 則 本会則は、平成 17 年 10 月 9 日より一部改正し実施する。

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

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

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

附 則 本会則は、平成 24 年 1 月 1 日から一部改正し、施行する。

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

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

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

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

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

附 則 本会則は、令和 7 年 12 月 6 日から一部改正し、施行する。

広告協賛企業（順不同）

ロシュ・ダイアグノスティックス株式会社
カールツァイス株式会社
株式会社ベリタス
イムノサイエンス株式会社
大槻理化学株式会社 札幌営業部
北海道和光純薬工業株式会社
株式会社タナカ
学校法人東日本学園
株式会社ナガセ
ユナイテッドバイオ株式会社

展示協賛企業

ユナイテッドバイオ株式会社

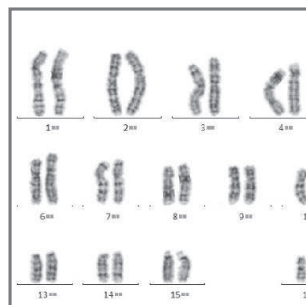


DNN(AI)ベースの スマートな核型解析

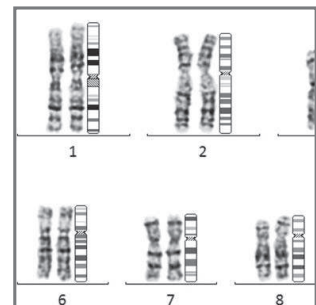
ワークフローの概要



画像取得

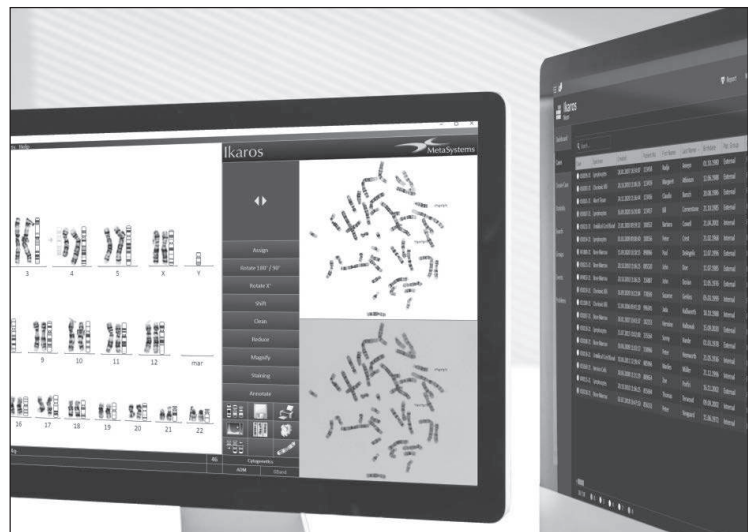


染色体分離



染色体割り当て

1. 自動メタフェーズ検出と
画像取得
2. DNN(AI)ベースの
染色体分離
3. DNN(AI)ベースの
染色体割り当て
4. 画面上でレビュー可能
5. 優れたデータ管理





Cell-Free DNA、ゲノムDNA、Circulate Tumor Cellsを室温で“全血のまま”保存できる

Streck 採血管Cell-Free DNA



試料の保存安定性

cfDNA / gDNA: 6-37℃、14日間安定

CTC: 15-30℃、7日間安定



株式会社

ベリタス

〒105-0013 東京都港区浜松町1丁目18-16
住友浜松町ビル6階
TEL.03-5776-0078 (代) FAX.03-5776-0076
E-mail: veritas@veritastk.co.jp
<https://www.veritastk.co.jp/>

医療機器認証番号
医療機器分類
外国特例認証取得者
選任製造販売業者
販売業者

301AFBZ100047000
管理医療機器
Streck LLC
マイクレン・ヘルスケア株式会社
株式会社ベリタス

医療と科学の進歩とともに

私たちは最前線分野の最良パートナーであり続けたいと考えています



研究用機器・試薬／バイオ関連製品

イムノサイエンス株式会社

〒060-0005 札幌市中央区北5条西21丁目1番3号

TEL : 011-621-4185 FAX : 011-621-4218



ホームページへはこちらから <http://www.imuno.co.jp>

大槻理化学は「お客様の役に立つ行動」を通じて
社会の発展に貢献いたします



大槻理化学株式会社

OHTSUKI RIKAGAKU CORPORATION

【事業内容】

試薬・臨床検査機器試薬・分析機器科学機器
理化学器械器具・工業薬品等の販売、据付・メンテナンス

北見営業部 〒090-0056 北見市卸町1丁目6番地2

TEL:0157-36-7211

釧路営業部 〒084-0913 釧路市星が浦南2丁目1番3号

TEL:0154-52-7211

【技術サービス室】

技術サービスマン(3名)が北見に常駐し、
機器類の据付およびメンテナンス業務を行っております。

帯広営業部 〒080-0028 帯広市西18条南1丁目2番地35

TEL:0155-33-1366

札幌営業部 〒001-0922 札幌市北区新川2条3丁目2番6号

TEL:011-558-7211

<https://ohtsuki-r.co.jp>



試薬・理化学機器の検索・発注ができる
研究者のための総合購買サイト

e-laboservice

<https://www.e-laboservice.com/>

わが社は、試薬・理化学機器のトータルサービスの提供を通して、医学をはじめとする科学分野の発展に貢献することを使命とし、心豊かな地球環境の創造と、社員の物心両面の幸せの実現を目指す企業として歩み続けます。



[バイオ関連試薬・理化学分析機器・臨床検査機器・診断薬]



北海道和光純薬株式会社

〒001-0015 札幌市北区北15条西4丁目1番16号 TEL 011-747-2811(代表) FAX 011-747-2934

URL <http://www.hwako.com> ご注文専用Mail hokkaido@hwako.co.jp

Q▼ 北海道和光純薬

検索

株式会社 タナカ

医療の現場を支える皆様のパートナー

体外診断用医薬品及び医療検査機器の専門商社として迅速・確実な供給体制で地域医療をサポート致します。

本社 札幌市東区北6条東4丁目1-7 デ・アウネさっぽろ

TEL 011-731-0291 FAX 011-742-9582

<http://www.kktanaka.co.jp>

釧路営業所 〒084-0912 釧路市星が浦大通り5丁目6-28 TEL 0154-51-3141

函館営業所 〒049-0111 北斗市七重浜4丁目23-25 TEL 0138-49-5031

旭川営業所 〒079-8418 旭川市永山8条3丁目3-18 TEL 0166-48-8102

千歳営業所 〒066-0018 千歳市旭ヶ丘2丁目5-2 TEL 0123-23-1139

北海道医療大学 大学院 医療技術科学研究科

修士課程（2年：一般／社会人選抜）
博士課程（3年：一般／社会人選抜）

▶ 臨床検査学の最先端の知識・技術を修得し、 保健・医療分野を支える高度専門職業人を育成

超高齢社会や感染症対策、医療AIなど、
変化する医療現場に対応できる高度な知識
と技術を身につけます。

臨床検査学の専門性を深め、研究力・実践力
を兼ね備えた人材を育成します。

▶ 社会人も安心して学べる充実した対応体制

講義の時間は基本的に、平日は夜間開講
（18:00～）や休日（土日）を利用し、
講義の場所は、札幌サテライトキャンパス
（札幌駅直結）やオンラインサービスを利用
するなど、勤務状況や遠方での居住に柔軟に
対応できるようにしています。

2028年、北海道ボールパーク
Fビレッジに新キャンパス開設



新キャンパスを含む周辺地域のまちづくりや
医療とスポーツ連携強化による健康推進など
に取り組んでいきます。

資料請求・お問い合わせ先

北海道医療大学
入試広報課

☎ 0120-068-222

✉ nyushi@hoku-iryo-u.ac.jp

〒061-0293 北海道石狩郡当別町金沢1757

東進の入学前教育

教育の東進が選ばれる本当の理由

Step 4. 復習

理解度を把握し、映像を見直して完全修得。

4

激励電話

人間による心の指導により
全課題提出に向けて
学生をエンカレッジする
“伴走型支援”

1

Step 1. 講義

概念を「わかる」
丁寧な解説授業。

2

Step 2. 演習・確認テスト

授業後すぐにオンライン実施。
手を動かして「できる」へ。

3

Step 3. 即時フィードバック

テスト結果の即時採点・判定。

採択学校数

261校

受講者実人数

42,498名

全受講者提出率

90.5%

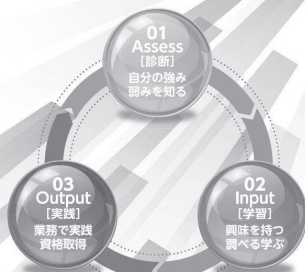
※2025年度

累計ではなく「単年度」の実績です。業界断トツのトップシェアは、システムと人的サポートによる確実な「やり遂げる体験」の提供が評価された結果！

学力格差と退学リスクを解消し
社会が求める人財育成への架け橋へ

東進の全国統一デジタルスキルテスト

教育の東進が長年の実績を基にスキル測定



全国統一
デジタル
スキル
テスト

ふみだせ、
キミはもつとすごい。
全国統一
小学生
テスト

今やるべきことが、はっきり分かる。
学力を伸ばすための模試。
全国統一
中学生
テスト

共通テスト本番レベルが体験できる。
学力を伸ばす模試。
全国統一
高校生
テスト

2007年から19年にわたり80回以上実施

累計740万人超

「全国統一テスト」のデジタルスキル版！

東進ハイスクール

▶ 信頼と実績の問題作成、試験運営、

成績帳票であなたの成長を支援！

■ お問い合わせ先 ■

株式会社ナガセ／東進ハイスクール大学事業部
TEL：0422-70-7035（平日10時-19時）
MAIL:daigaku@nagasebros.com

編 集

・ 委 員 長

吉田 繁 北海道医療大学

・ 編集委員

上野 智浩 大阪大学医学部附属病院

長田 誠 国際医療福祉大学

柿島 裕樹 国立がん研究センター中央病院

近藤 朱音 四国こどもとおとなの医療センター

佐藤 悦子 雪の聖母会聖マリア病院

佐藤 謙一 国際医療福祉大学

柴田 典子 愛知県がんセンター病院

園山 政行 株式会社ビー・エム・エル

南木 融 筑波大学附属病院

藤巻 慎一 国際医療福祉大学

・ 第 44 回日本染色体遺伝子検査学会学術集会

実行委員長 高橋 祐輔 北海道医療大学

ISSN 1884-3026

日本染色体遺伝子検査学会雑誌 第 44 巻 第 2 号

Journal of Chromosome and Gene Analysis

2026 年 9 月 30 日発行

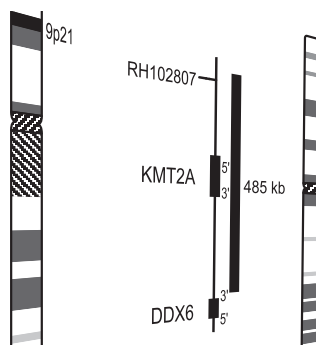
発行所 日本染色体遺伝子検査学会

発行者 谷田部 恭（国立がん研究センター中央病院）

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

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

MetaSystems' XCyting DNA FISH プローブ



-  サンプルの前処理・プローブの事前調整不要
-  最短1時間*の高速ハイブリダイゼーション
-  鮮明で高精度なシグナル
-  MetaSystemsの自動化に対応



>400
プローブ

>300

血液学関連プローブ



>80
カ国

製品カタログはこちら



*一部高速ハイブリダイゼーションに対応していないプローブもございます。