

## S49-2 ゲノム医療におけるデータサイエンティストの役割と育成

○富田 秀太<sup>1,2</sup>, 森田 瑞樹<sup>1,2</sup>, 山下 範之<sup>2</sup>, 平沢 晃<sup>1,2</sup>, 豊岡 伸一<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>岡山大院医歯薬, <sup>2</sup>岡山大病院ゲノム医療総合推進セ

ゲノム医療の担い手として、看護師、臨床検査技師、薬剤師を主な対象とした「ゲノム医療従事者」の育成による統合的なゲノム医療体制の整備が喫緊の課題となっている。中でも次世代シーケンサーを用いた遺伝子パネル検査とそのデータ解析はゲノム医療の根幹であるにも関わらず、その担い手が極端に不足している。またデータサイエンティストの雇用が困難な状況において、基本的なデータ解析の流れを理解するとともに、解析結果の解釈ができるコメディカルスタッフの育成が、現実的な対応として求められている。本シンポジウムでは、現場で必要とされる知識について概説する。また最近注目を集めている「遺伝子変異量 (TMB: Tumor Mutation Burden)」の概念についても実例を用いた解説を行う。これらのポイントを理解することで、遺伝子パネル検査の結果をより正確に・より深く理解し、エキスパートパネルでの議論や遺伝カウンセリングに役立てて頂ければ幸いである。

参考サイト：<https://www.genomicx.net/>

がんゲノム医療の流れ 7steps

- 窓口相談**  
問い合わせ内容を選別し、担当者に適切にアクセスできるように、交通整理を行う。医学的知識・判断を要する問い合わせは、原則、がんゲノム医療外来の受診を促す。
- がんゲノム医療外来**  
患者本人の病歴・状況を確認し、今後の治療方針決定から治療開始までに係る様々な要素を説明し、同意の取得を行う。
- 生体試料**  
原則、過去に手術や生検をおこなった際に採取されたものを使用する。  
※場合によっては血液を追加する。
- 核酸抽出**  
がん組織と血液から核酸(DNAなど)を抽出する。検査の種類によってはがん組織のみが対象。
- ゲノム解析**  
次世代シーケンサー(NGS)を使用し、ゲノムのシーケンスならびにデータ解析を行う。
- エキスパートパネル・レポート作成**  
各種専門領域の医師、医療従事者、研究者などで構成されるエキスパートパネルを開き、遺伝子変異の有無をもとに治療方針などを議論し、レポートを作成する。
- 結果説明**  
外来担当医よりエキスパートパネルの結果(レポート)を説明する。

動画で見る <http://www.genomicx.net/>

<http://www.genomicx.net/>