

病理診断・分子病理・病理情報学

共同編集責任者

真鍋俊明(米国病理医協会(CAP)監査官 一般社団法人 PaLaNA Initiative 代表理事)

長村義之(米国病理医協会(CAP)監査官 元日本病理学会理事長)

生成 AI の導入：病理診断の未来に向けた文脈づけ

Singh R, et al. Arch Pathol Lab Med. 2025; 149: 112–122 (要約：日本版編集部)

近年、生成型人工知能 (Generative Artificial Intelligence: GAI) は、病理学や医療における業務の在り方を根本から変える可能性を秘めた革新的技術として急速に注目を集めている。GAI は、大規模言語モデル (LLM) や画像生成技術に代表されるように、テキスト、画像、音声などの新たなコンテンツを自律的に生成する能力を有しており、その応用範囲は教育、研究、臨床、業務支援に至るまで多岐にわたる。

本論文では、GAI の開発動向、評価指標、臨床応用の可能性と課題について、病理診断への実装を見据えた視点から包括的に概説している。特に、技術的な背景や用語に不慣れな病理医でも理解しやすいように構成されており、早期導入に向けた基礎的知識の習得を目的としている点に特徴がある。

GAI の性能は、その学習過程、すなわち事前学習 (pretraining) と微調整 (fine-tuning) に用いられるデータの質と多様性に大きく依存する。病理診断において用いられるモデルが偏ったデータを学習している場合、その判断にもバイアスが生じる危険性がある。このため、使用されるデータセットの内容や出典を明確にし、モデルの出力を人間が監視する「人間介在型運用 (human-in-the-loop)」の枠組みが極めて重要とされる。

また、GAI はその性質上、「幻覚 (hallucination)」と呼ばれる不正確な情報を、まるで正しい情報であるかのように生成してしまうことがある。これは、生成された診断文や報告書が一見整って見えるにもかかわらず、実際には事実に基づいていない可能性があるということであり、病理医の厳密なレ

ビューが不可欠である。

GAI を病理業務に導入する上では、技術的な理解だけでなく、臨床現場の実情に即した評価と管理の体制構築が求められる。たとえば、デジタルスライドや検査データと組み合わせた診断支援、教育ツールとしての活用、報告書自動生成や文献調査の補助といった応用が現実的なターゲットとなる。一方で、患者データの取り扱いに際してはプライバシーやセキュリティ面での倫理的配慮が必要であり、特に個人情報保護の観点から、GAI によるデータ生成・解析が法的に問題とならないよう慎重な運用が求められる。

GAI 技術は日進月歩で進化しており、病理医がその全貌を常に把握し続けることは容易ではない。しかし、用語や構造、評価方法といった基本的な知識を持ち、倫理的枠組みを理解したうえで活用することにより、病理診断の質の向上や効率化に資することが期待される。とりわけ、教育的用途においてはカスタマイズされた教材の自動生成や、学習者ごとの進捗に応じたフィードバック生成が可能となり、病理教育の革新にも寄与しう。

結論として、GAI は病理学における将来的な変革の鍵を握る技術のひとつである。だが、その利便性と引き換えに生じるリスクや課題も少なくない。正確性の担保、データバイアスの管理、倫理的側面の対処など、多面的な対応が不可欠である。病理医が主導してこれらの技術を検討・評価・応用することで、生成 AI を安全かつ有効に活用し、診断医療の発展に貢献することができるだろう。

解剖病理における人工知能の民主化

Flotte TJ, et al. Arch Pathol Lab Med. 2025; 149: 55–59 (要約：日本版編集部)

人工知能 (AI) の進展は、解剖病理学の現場においても変革をもたらしつつある。病理医が AI 開発と運用に主体的に関与することで、その導入と実装はより現実的かつ有意義なものとなる。本論文では、

AI 技術に対する専門知識の有無にかかわらず、病理医が自らアルゴリズムを開発し、臨床応用までスムーズに移行できるようなエコシステムを構築する取り組みが紹介されている。

本研究の目的は、AI に対する理解の深さに差がある病理医たちが、自身の専門領域において AI アルゴリズムを開発・導入できるような支援体制を整えることである。構想されたプラットフォームは、ユーザーフレンドリーなインターフェース、複数のモデリング手法の選択肢、院内外との協働体制の支援、アルゴリズム開発から臨床現場へのシームレスな移行機能、病院の IT 審査基準を満たす仕様、そして将来的なスケーラビリティの確保といった要件を満たす必要があった。

このような要件を踏まえた上で、著者らは内部開発と外部ベンダー導入の比較検討を行い、後者の方がより迅速かつ現実的であると判断した。病理医、IT 部門、情報セキュリティ部門による評価を経て、最適なベンダーが選定され、アルゴリズム開発および実装のパイプラインが構築された。病理学部門からアルゴリズム開発の提案を募り、最終的に 84 名の研究者が初期コホートとして選出された。彼らには、トレーニングと専門家からの継続的な支援が提供された。

興味深いことに、31 件の AI 開発プロジェクトのうち 30 件がアノテーション、学習、検証といった各段階を順調に進み、成果として 15 件の学会抄録

が提出された。この成果は、病理医自身が関与したことで AI プロジェクトの実現可能性が飛躍的に高まることを示している。

本論文が示すように、AI の開発と応用を一部の技術専門家に任せきりにするのではなく、日々の診断や教育に携わる病理医自身が主導することで、より質の高いアルゴリズムの構築が可能となる。エコシステムの整備により、これまで参入障壁となっていた技術的な知識や初期費用、開発スピードの問題が緩和され、多様な視点を取り込んだアルゴリズム開発が実現する。また、教育・支援体制が整っていることで、これまで AI に関心を持ちながらも実際に開発に携われなかった病理医が積極的に参画できるようになる。

結論として、本研究が示した AI 開発支援エコシステムの構築は、解剖病理領域における AI の「民主化」（誰もが参加し改良していける体制）を象徴するものであり、より多くの病理医が技術開発に関与することで、アルゴリズムの質向上、コスト削減、導入スピードの加速といった成果が期待できる。AI はもはや遠い未来の技術ではなく、病理医が今まさに関与すべき診断支援ツールとして現実のものとなっている。

病理における生成 AI の倫理的・規制的視点

Jackson BR, et al. Arch Pathol Lab Med. 2025; 149: 123-129 (要約：日本版編集部)

生成型人工知能 (Generative AI, GenAI) は、医療および病理学の分野においても急速に応用が進みつつあり、診断支援や教育、情報処理の多くの側面でその可能性が注目されている。しかしその一方で、GenAI の使用は患者、医療従事者、医療機関、さらには科学的な信頼性に至るまで、かつてないリスクを内包する。この論文は、病理診断の現場における GenAI 導入に際して直面する倫理的・規制的課題について、最新の文献やガイドラインをもとに包括的に整理したものである。

GenAI の最大の特徴は、既存の情報をもとに新たなテキストや画像、データを「創出」する能力にある。この創出能力ゆえに、出力の根拠が不明確であったり、誤情報 (幻覚的出力) やバイアスが含まれるといった問題が生じる。これまでの AI では主に分類や予測に限定されていたが、GenAI では「説明責任」や「透明性」といった倫理的観点が一層強く問われるようになっている。

医療分野、とりわけ病理学では、患者の個人情報や臨床データの扱いに関して極めて厳格な配慮が求められる。そのため、AI ツールの設計、学習データの選定、臨床導入の各段階において、医師・技術者・医療機関・規制機関のいずれにおいても倫

理的責任の分担が不可欠である。著者らはこれを「多層的安全管理エコシステム」と位置づけ、関係者全体で構築・維持すべきであると主張している。

また、AI 開発企業に対しては、設計段階からアルゴリズムの公平性や説明可能性に配慮した設計が求められる。医療機関は、AI ツールが実運用に耐えうるかどうかを検証し、データセキュリティの観点から厳格な審査体制を整備する責任を負う。一方、規制当局は技術革新のスピードに見合った柔軟かつ実効性のあるガイドラインを整える必要があり、病理医や学会は、AI の使用において臨床的責任の所在を明確にするとともに、継続的な使用評価を行う必要がある。

生成 AI の「説明可能性」(explainability) に関する課題も深刻である。病理診断におけるアウトプットが、いかなるデータや論理的根拠に基づいて生成されたのかを明確にする手段がなければ、病理医はその妥当性を保証できない。これは、診断結果を患者や他の臨床医に説明する義務がある医師にとって致命的な問題であり、その解決には、AI が出力する情報の出所と処理過程を追跡可能にする記録システムの構築が求められる。

さらに、本論文は導入後の「継続的監視 (post-

market surveillance)」の重要性にも言及している。初期性能が優れていたとしても、臨床現場での運用が進むにつれ、環境変化やデータの偏りによって性能が劣化する可能性がある。このため、AI システムには定期的な再評価とアップデート体制が必要不可欠である。

結論として、生成 AI の臨床導入は単なる技術革新

ではなく、社会的・倫理的課題を伴う包括的なプロセスであると位置づけるべきである。病理診断領域において AI を有効かつ安全に活用するためには、関係者全体の連携のもと、倫理と実用のバランスをとった制度設計が不可欠であり、それを担保するための法制度、教育、評価体制の整備が今後の喫緊の課題である。

病理教育における生成 AI の活用：可能性と課題、将来展望

Cecchini MJ, et al: Arch Pathol Lab Med. 2025; 149: 142-151 (要約：日本版編集部)

生成型人工知能 (Generative Artificial Intelligence, GenAI) は、これまでにない教育的可能性を秘めた技術として病理学教育の分野に登場した。とりわけ大規模言語モデル (large language models, LLM) やマルチモーダルな生成ツールの進展により、従来の画一的な教育手法から、個別化・能動的・双方向的な学習への転換が可能となりつつある。

本論文では、こうした GenAI 技術が病理教育にどのような革新をもたらし得るかを、具体的なユースケースと共に論じている。著者らは、生成 AI が病理学における教育支援ツールとして果たし得る役割を、(1) 教材作成の自動化、(2) 学習内容の個別最適化、(3) アクセスの地理的・経済的拡張、(4) 学習者・教育者双方へのサポートという観点から整理している。

例えば、教育者が提示した症例情報から模擬試験問題を自動生成したり、病理画像と連動した診断シナリオを生成することにより、学習者に対してリアルで臨床的なトレーニング機会を提供することが可能となる。また、学習者の習熟度や学習履歴に応じたフィードバックの自動化も期待されており、これはマンパワーが限られる教育現場において極めて大きな利点となる。

一方で、生成 AI の導入にあたっては、いくつかの課題が指摘されている。そのひとつが、出力される内容の「信頼性」である。GenAI は正確でない情報をあたかも正しいかのように提示する「幻覚」(hallucination) を起こす可能性があり、教育

現場で誤った知識が流布されるリスクがある。したがって、AI による出力には必ず人的監督が必要であり、教育者によるファクトチェックと倫理的監視が不可欠となる。

また、教育コンテンツに用いられる症例情報が個人情報を含む場合には、プライバシーや匿名化の問題が発生する。さらに、生成 AI ツールの設計や学習データが特定の集団に偏っている場合、教育内容にも偏りが生じ、無意識のうちに差別的・非包括的な学習環境を作ってしまう懸念もある。こうした倫理的課題に対して、著者らは「責任ある設計 (responsible design)」と「共同開発 (collaborative development)」の必要性を強調している。

今後の展望として、本論文は、AI 開発者と医学教育者の連携をさらに強化すること、教育現場での実証研究を増やすこと、そして評価指標を標準化することの3点を提案している。特に、AI が教育者を置き換えるのではなく、「補完する存在」として運用されるべきであるという考え方は、教育の質を担保しつつ革新を進めるうえで重要な指針となる。

結論として、生成 AI は病理教育における強力な支援ツールとなり得るが、その導入は単なる技術的進歩にとどまらず、教育哲学、倫理、安全性、そして制度設計といった多方面の視点を統合して進める必要がある。人間の専門性と AI の計算力を組み合わせた「協働型教育」の未来が、すでに現実のものとなりつつある。

診断病理における ChatGPT 使用の潜在リスク

Guastafierro V, et al. Virchows Archiv. 2024 (要約：日本版編集部)

人工知能 (AI) の応用は近年急速に拡大しており、病理学の領域においてもその活用が進んでいる。従来は予測や分類に特化した非生成型 AI が主流であったが、近年では ChatGPT をはじめとする生成型 AI (Generative AI) が登場し、文章生成、翻訳、対話など人間に近いアウトプットが

可能となった。本論文では、こうした生成 AI の一種である ChatGPT の診断病理領域における使用可能性と、その潜在リスクについて、実証的な検討がなされている。

ChatGPT は、教育や研究、管理業務などさまざまな用途で使用可能とされており、たとえば症

例ベースの問題作成、翻訳、文献レビュー、データマイニング、報告書の草案作成、ガイドライン検索、鑑別診断のアイデア出しなど、多くの応用が理論上は可能である。特に電子カルテや病理レポートと連携させることで、医療現場における情報処理効率を高めることが期待されている。

しかしながら、著者らは、こうした期待とは裏腹に、ChatGPTの使用にはさまざまな問題点が潜在していることを実証的に明らかにした。研究では、病理学の10分野（乳腺、皮膚、消化管、婦人科、血液、泌尿器、内分泌、中枢神経、骨・軟部、胸部）それぞれについて、WHO分類を基に作成された5つの臨床病理シナリオをChatGPTに提示し、診断的回答を評価した。質問形式は記述式および選択肢付きの2種とし、さらに参考文献の有無によって出力を分類した。最終的に生成された200の回答（10分野×5症例×2形式×2条件）を6名の病理医が評価した。

その結果、ChatGPTの回答は62.2%で「有用」と判定されたが、32.1%の回答には一切の誤りがなく、残りの多数には1つ以上の誤りが含まれていた。参考文献についても、提示されたもののうち70.1%は正確だったが、12.1%は誤った文献であり、さらに17.8%は「捏造された文

献 (fabricated)」であった。これらの誤情報は、臨床においては重大な誤診や誤解を招くリスクがある。

著者らは、ChatGPTが提供するアウトプットは一見有用でありながらも、その根拠の曖昧さや信頼性のばらつき、引用の不正確さという問題から、少なくとも現時点では「診断目的」での使用には適さないと結論づけている。特に、画像解析や報告書作成といった診断の根幹に関わるタスクにおいては、さらなる研究と技術的改善が必要である。

一方で、教育や研究といった補助的な領域では一定の有用性が示されており、例えば初学者向けの病理教育ツール、翻訳支援、文書作成のたたき台、症例検索や整理など、人的レビューを前提とした補助的使用には適している可能性がある。

結論として、ChatGPTをはじめとする大規模言語モデル (LLM) は、病理学において魅力的な補助ツールとなりうるが、現時点ではあくまで「補完的な役割」にとどめ、最終的な診断判断や専門的解釈には人間の病理医による厳密な介入が必要である。AIツールの信頼性と透明性が保証されるまでは、臨床現場での過信や過用を避け、限定的かつ批判的な使用が求められる。

AIを活用したウェブベースアプリによる胆管擦過細胞診の読影支援：パイロットスタディ

Marya NB, et al: Cancer Cytopathol. 2024; 132: 779-787 (要約：日本版編集部)

胆管狭窄の診断において、胆管擦過細胞診 (bile duct brushing cytology) は広く行われているが、標本の評価はしばしば難解であり、診断の感度が十分でないことが問題となっている。本論文では、こうした課題に対し、AIを活用したウェブベースの読影支援アプリケーションが診断精度と作業効率の改善に寄与する可能性を検証したパイロットスタディの結果が報告されている。

研究の対象となったのは、診断が未確定とされた胆管狭窄症例から取得された連続84件のデジタルスライド (whole slide images: WSI) である。各スライドには平均14万以上の標本上の区画が含まれていた。まず、専門パネルがこれらのスライドを評価し、陽性、陰性、または不明といった中央診断 (central interpretation) を確定。その後、同一スライドをAIを用いたアプリケーションに読み込ませ、「コンピュータ支援診断 (CADx)」による自動分類、ならびに「コンピュータ支援検出 (CADE)」に基づき、AIが優先的に抽出した標本上の区画を用いて細胞診専門家による読影が実施された。

その結果、AIによるCADxの診断精度は0.754 (95%信頼区間: 0.622–0.859)、CADEを用いた細胞診読影の精度は0.807 (95%CI: 0.750–0.856) であり、これは従来の臨床的細胞診解釈 (official cytologic interpretation: OCI) とほぼ同等であった (OCIの精度: 0.807、95%CI: 0.671–0.900)。注目すべきは、AIのCADEモードにおいて、専門家が1症例あたり平均10.5区画を閲覧するだけで読影を完了できた点であり、全スライドを通読する従来法と比較して大幅な効率化が示唆された。

また、細胞診専門家がWSIスライド1件あたりに要した平均評価時間は約84秒であり、AIによる重要区画の優先提示が、読影時間の短縮と集中度の向上に寄与していると考えられた。

著者らは、本AIツールが単に自動分類を行うのではなく、臨床的に重要な細胞群を優先的に抽出・提示することで、専門家の判断を補助し、かつ感度を維持しながら読影時間を短縮できる点に大きな利点があると評価している。

結論として、本パイロットスタディは、AIを活用したウェブベースアプリケーションが胆管擦過細胞診における診断精度の維持と効率化の両立を可能にする有望な手段であることを示唆して

おり、今後さらなる大規模研究が望まれる。特に標本の質や染色法、臨床背景といった要因を加味した解析により、現実の診療現場への実装に向けた課題整理が期待される。

AIによるダーモスコープ下メラノーマ診断支援の前向き研究

Heinlein L, et al. Commun Med (Lond). 2024; 4:177 (要約：日本版編集部)

メラノーマは致死的でありながら早期発見によって予後が大きく改善する皮膚癌のひとつである。近年、人工知能(AI)の画像認識能力を活用した診断支援の研究が進められているが、従来の研究は後ろ向き解析であることが多く、データの多様性や希少サブタイプの扱いが不十分であった。本論文では、前向きかつ多施設共同の大規模試験により、AIによるメラノーマ診断支援の実用性と限界を検証している。

研究に用いられたのは、オープンソースであるAll Data Are Ext (ADAE)というアンサンブル型AIアルゴリズムであり、本研究のために画像の多角度提示を含めたテスト時間増強法の利用などの改良が施された。対象は、欧州8大学病院から集められた異なるカメラ装置・患者背景・解剖部位を含む外部データセットで、すべてメラノーマ疑いの皮膚病変で構成されている。

診断精度の評価は、同一データセットに対する皮膚科専門医の診断と比較する形で行われた。その結果、AIのバランス精度(balanced accuracy)は0.798(95% CI: 0.779-0.814)であり、皮膚科医の0.781(95% CI: 0.760-0.802)より高い値を示した($p=4.0 \times 10^{-145}$)。特に、AIは高い感度(0.921)を発揮し、皮膚科医の0.734と比較して優れていた($p=3.3 \times 10^{-165}$)。一方で特異度(0.673)は皮膚科医(0.828)より低く、

偽陽性率の増加が課題として浮き彫りとなった。

また、希少なメラノーマ亜型や特殊な解剖部位に対しても、AIは一般化能力を維持しており、従来の研究では十分に評価されてこなかった条件下でも有用であることが示された。

著者らは、AIが医師の代替ではなく「補完的支援ツール」として、特に診断が難しいケースや見逃しリスクのある症例で威力を発揮すると位置づけている。また、画像の多角度提示によるリアルタイム補正(test-time augmentation)というアプローチは、医療AIにおける汎用性と信頼性の向上に貢献する重要な手法と評価されている。

本研究の意義は、実際の診療現場を模した外部データセットを用いて、AIの診断精度と応用可能性を前向きかつ実証的に検証した点にある。特に感度の向上は、メラノーマの見逃し防止という臨床的に最も重要なポイントに直結する成果であり、今後AIが皮膚科診療において積極的に取り入れられる可能性を示唆している。

結論として、AIはメラノーマ診断支援における有望な補助ツールであり、特に高リスク病変の早期発見に貢献する可能性がある。今後は、偽陽性を低減する工夫や、臨床現場でのリアルタイム実装のためのインターフェース開発などが課題として残されているが、本研究はその第一歩として極めて意義深い成果を提示している。

剖検による臨床未診断疾患発見の頻度とリスク因子

Maccio U, et al. Arch Pathol Lab Med. 2025; 149: 60-66 (要約：日本版編集部)

剖検は、患者死亡後に病態の全体像を明らかにする重要な手段であり、とりわけ臨床では発見されなかった疾患を明らかにする役割を果たしている。本論文では、スイス・チューリッヒ大学病院において実施された648件の成人剖検例を対象に、臨床的に未診断の病変がどの程度存在するか、またそれらに関連するリスク因子について、後ろ向きコホート解析が行われた。

解析対象は、3年間にわたって施行された18歳以上の全剖検症例648例であり、臨床診断記録と剖検結果の照合を通じて、臨床未診断病変の有無と性質を評価した。その結果、98%(633例)

で少なくとも1つの臨床未診断所見が剖検により判明した。

最も頻度が高かった非腫瘍性病変は、肺炎(特に気管支肺炎:198例、31%)、冠動脈疾患(155例、24%)、急性または亜急性心筋梗塞(94例、15%)であった。腫瘍性病変では、前立腺癌(14例、2.2%)が最多であり、次いで腎癌(10例、1.5%)、GIST(10例、1.5%)、肺癌(9例、1.4%)がみられた。

特筆すべきは、心アミロイドーシスが52例(8%)に認められ、その多くが臨床的には未診断であった点である。この病変は高齢、糖尿病、高血圧、慢性腎疾患、冠動脈疾患、肥大型心筋症な

どのリスク因子と有意に関連しており、背景疾患としての重要性が浮き彫りとなった。心アミロイドーシスは、非特異的な症候や他疾患との鑑別の難しさから、臨床現場では見逃されやすいことが改めて示唆された。

また、剖検によって新たに判明した悪性腫瘍の多くは、死亡の直接的原因ではなかったが、患者の予後や併発疾患の理解において重要な知見を提供していた。これらの所見は、死後であっても病理学的知識の蓄積に資するものであり、診療の質向上にもつながると考えられる。

本研究は、臨床と病理のギャップを明確にするという意味で、現代医療において剖検がいまだ

重要な意義を持つことを強調している。とくに心アミロイドーシスのように、治療選択肢が拡大しつつある疾患については、生前診断率の向上が今後の課題となる。

結論として、剖検は臨床診断では見逃されがちな病変の同定において極めて有効な手段であり、現代においても依然として不可欠な医療プロセスである。とりわけ、心アミロイドーシスのような潜在的に治療可能な疾患を見落とさないためにも、リスク因子の積極的評価と画像・生検などの早期診断手段の活用が望まれる。病理医は、これらの知見を臨床現場にフィードバックし、診療の質向上に貢献する責務を担っている。

DNA メチル化シグネチャーによる脳転移の発症予測

Zuccato JA, et al: Nature Medicine. 2024 (要約：日本版編集部)

肺腺癌 (LUAD) は非小細胞肺癌 (NSCLC) の中でも最も頻度が高い組織型であり、進行例の約 30% 以上が脳転移を来することが知られている。脳転移は生命予後を著しく悪化させる要因であるが、どの患者が脳転移を来しやすいかを診断初期に予測する方法は未確立である。本研究は、DNA メチル化プロファイルに基づいて、脳転移の発症を予測する新たなバイオマーカーを確立することを目的とした。

DNA メチル化とは、主に CpG アイランドと呼ばれる領域におけるシトシンのメチル化を指し、転写抑制など遺伝子発現の制御に関与するエピジェネティックな変化である。本研究では、原発巣と脳転移巣のペア組織を含む 346 例の肺腺癌患者由来の組織および血漿サンプルを対象に、計 5,553 箇所の CpG 部位のメチル化状態を解析した。

まず、脳転移を発症した症例とそうでない症例との間でメチル化プロファイルを比較し、予測モデルの構築に用いた。得られたモデルは、独立した検証コホートにおいても有効性が示され、従来の病期分類 (ステージ) に基づく予測よりも優れた予測精度を持つことが明らかになった。さらに、血漿 DNA におけるメチル化パターンも組織検体と高い相関を示し、非侵襲的なモニタリング手法としての応用可能性も示唆された。

興味深いことに、脳転移巣に特異的なメチル化変化は、免疫関連遺伝子や細胞間接着に関わる遺伝子のプロモーター領域に集中しており、これら

の領域が転移プロセスに関与している可能性がある。また、免疫細胞の構成比にも明確な違いがあり、腫瘍微環境の差異が転移性を左右している点が注目された。

加えて、本研究ではコピー数異常 (CNA) についても解析が行われ、脳転移を起こした症例では、7q、8p、9、10、12-16、22q などの染色体領域における欠失が共通してみられた。さらに、GLI2 や FGFR1 の欠失、NF1 や KDM2A の増幅も高頻度に認められ、これらが脳転移の分子基盤に関与している可能性が考察された。一方で、コピー数異常単独では独立した予後因子とはならず、メチル化変化との組み合わせによる多層的解析が重要であるとされた。

本研究は、従来のゲノム解析では見落とされがちであったエピジェネティクスの視点から、脳転移の発症予測という臨床的に極めて重要な課題に新たなアプローチを提供している。メチル化シグネチャーは診断的有用性にとどまらず、転移予防や個別化治療への応用可能性も秘めており、今後の研究および臨床実装が期待される。

結論として、DNA メチル化プロファイルは、肺腺癌患者における脳転移の発症予測に有用なバイオマーカーとなり得る。とくに、組織・血漿の両レベルでの再現性の高さ、転移関連遺伝子の特定、腫瘍微環境との関連性といった点は、今後の病理診断および予後予測における重要な知見となる。

“病理診断・分子病理・病理情報学”セクションでは、CAP TODAY の記事の抜粋、Anatomic pathology、Pathology informatics、Molecular pathology に関する論文の抄録、CAP 機関誌 Archives of Pathology and Laboratory Medicine の抄録を中心に CAP から発信される情報を Update して掲載することとしました。日常の病理診断業務などに活用していただければ幸いです。また本稿執筆・掲載にあたって申告・開示すべき COI はありません。(真鍋俊明、長村義之)