

がんゲノム医療時代の病理

座長 山本伸晃[†] 田口健一第74回国立病院総合医学会
(2020年10月17日～11月14日
WEB開催)

IRYO Vol. 76 No. 2 (85-87) 2022

要旨

近年、ゲノムレベルでがんの研究が進み、がんは遺伝子変異により細胞が無秩序に増え続けることで生じることが判明し、がんの原因となる遺伝子変異がわかるようになってきた。がんゲノム医療はがんの組織を用いて、多数の遺伝子を中心としたゲノム、エピゲノムを同時に解析し、遺伝子変異などのゲノム変化を明らかにすることにより、分子標的治療や免疫チェックポイント阻害剤などの適応を判断し治療を行う医療である。このような中で厚生労働省は、すべての都道府県でがんゲノム医療の提供が可能となることを目指し「がんゲノム医療中核拠点病院」を指定し、さらに「がんゲノム医療拠点病院」、「がんゲノム医療連携病院」を設置した。わが国でもがん遺伝子パネル検査に公的医療保険が適用されることになり社会的にも注目されている。病理組織検体を用いた遺伝子検査は、ホルマリン固定パラフィン包埋ブロックが用いられる。薄切された切片からDNAやRNAを抽出し、腫瘍のもつ核酸の塩基配列を直接読んでいく必要があるため、核酸が変性、分解しないよう病理検体の取り扱いを適切に行うことが求められている。一定水準以上の病理検体の品質を管理し、維持し続けることが求められるようになり、その解決方法の一つとして臨床検査室の国際規格であるISO15189の要求事項そのものが質向上のためのツールとして活用されている。現時点でがんゲノム医療の対象となる患者は原則標準治療終了後となっており、実際に薬剤に到達する患者の割合も10%前半とされている。ゲノム医療推進のために遺伝子関連検査の品質・精度の確保、ゲノム医療従事者の育成、ゲノム医療の提供体制の構築、社会環境の整備等を進めていくことが求められている。

キーワード がん遺伝子パネル検査, 病理組織検体, ISO15189

緒言

現在、日本人の2人に1人ががんに罹患し、3人に1人ががんで死亡している。いうまでもなくがんはさまざまな遺伝子の異常を中心としたゲノム変化およびエピゲノム変化が正常な細胞に蓄積することでおこり、たとえば発症臓器が同じでもその変化は患

者ごとに異なることが明らかになっている。がんゲノム医療はがんの原因となる遺伝子変異などの変化に基づいて診断・治療を行う医療である。近年、分子標的薬の開発と同時に、コンパニオン診断やがん遺伝子パネル検査とよばれる遺伝子検査の技術が進歩したことによりがんゲノム医療が普及しはじめ、2019年6月にはがん遺伝子パネル検査が保険収載と

国立病院機構東京医療センター 臨床検査科, 国立病院機構九州がんセンター 病理診断科 部長, †主任臨床検査技師
著者連絡先: 山本伸晃 国立病院機構東京医療センター 臨床検査科 〒152-8902 東京都目黒区東が丘2-5-1
e-mail: yamamoto.nobuaki.dk@mail.hosp.go.jp
(2021年5月1日受付, 2021年10月15日受理)

Pathology of the Cancer Genomic Medicine Era
Nobuaki Yamamoto and Kenichi Taguchi*, NHO Tokyo medical center clinical laboratories,
Pathology division, *NHO Kyusyu cancer center Department of pathology
(Received May 1, 2021, Accepted Oct. 15, 2021)

Key Words : cancer multi-gene panel testing, histopathological specimen, International Organization for Standardization 15189