

ゲノム医療時代に病理部はどう対応すべきか？

関西医科大学 臨床病理学講座 蔦 幸治

呼吸器領域では 2004 年に腫瘍細胞の EGFR 遺伝子変異と阻害薬の治療効果の相関が明らかになって以降、多くの遺伝子異常に基づいた治療ターゲットが同定され、それらに対するコンパニオン診断が日常診療に導入されています。そして、2019 年の 6 月からは次世代シーケンサー(NGS)を用いた臓器に限定されない腫瘍性疾患の網羅的な遺伝子パネル診断に保険が適用されることになりました。

このゲノム医療の核となる NGS は遺伝子変性の少ない凍結検体のみでなく病理検査室で作製されたホルマリン固定検体 (FFPE) や細胞診検体からも多くの網羅的な遺伝子解析が可能な装置です。

NGS をはじめとする多くのコンパニオン診断法は様々な原因で検体不良が生じますが、病理部での検体管理が非常に重要な位置を占めると考えられます。また、細胞診検体はアルコール固定で有り遺伝子の変性の面からは FFPE 検体より使用が推奨されるべきですが、あまり有効活用されていません。その理由の一つは標本作製工程の標準化が行われいないことだと考えられています。

細胞診検体の採取は生検と比較すると侵襲が少ない手法で有り、細胞診のメリット・デメリットを理解し質の高い核酸を豊富に得る標準的手法の確立は患者へのメリットだけにとどまらず、細胞診の地位を高めるためにも重要と考えられます。

本講演では、ゲノム医療の基本的な点について概説し、病理検体からの核酸抽出に関する様々な工夫を紹介する予定です。また、NGS の得意・不得意を理解することで、“ゲノム医療時代に病理部はどう対応すべきか”について一緒に考える機会になればと思います。