

がんゲノム遺伝子検査のセンター化と実務運用 ― 基礎から実際 ―

技師のためのがんゲノム遺伝子検査の基礎と現場運用 ― センター化の実際を学ぶ ―

◎白石 直樹¹⁾
近畿大学病院¹⁾

本シンポジウムでは、「遺伝子・病理部門合同 がんゲノム遺伝子検査のセンター化と実務運用 ― 基礎から実際 ―」をテーマに、日常診療におけるコンパニオン診断を中心とした遺伝子検査の体制整備と実務運用について概説する。近年、分子標的治療薬の開発に伴い、治療適応判定に必要な遺伝子検査は急速に普及している。特に肺癌領域では、EGFR、ALK、ROS1、BRAF、MET、RET、ERBB2、KRAS など、検査対象遺伝子は年々増加しており、限られた検体から効率的かつ高精度に解析を行う体制が求められている。また、治療選択に直結する検査であることから、単に解析を行うだけでなく、迅速な結果報告と安定した品質保証の両立が重要となっている。さらに、保険診療下での運用においては、検査適応や検体条件、提出タイミングなどを適切に判断し、限られた医療資源の中で最適な検査運用を行うことも求められている。

こうした背景のもと、外部委託や分散的運用ではなく、各医療機関内に遺伝子検査を専門的に担う部署・機能を整備し、検査関連業務を一元的に管理・運用する「院内センター化」の重要性が高まっている。院内センター化により、検査フロー全体を可視化・標準化することが可能となり、検査品質の均てん化、業務効率の向上、部門間連携の強化につながる。また、検体受付から結果報告までの一連の流れを院内で把握することで、トラブル発生時の迅速な対応や継続的な業務改善も可能となる。加えて、検査依頼状況や解析成功率などを定期的に評価することで、施設全体としての品質向上にもつなげることができる。

当院においても、NGS 検査であるオンコマイン Dx Target Test マルチ CDx システム (ODxTT) を導入・内製化し、ISO15189 認定を取得した上で日常運用を行っている。NGS 検査では、核酸抽出、ライブラリ調製、シーケンス、データ解析といった多段階の工程を経るため、各工程における品質管理が極めて重要である。特に、試薬や機器の管理、測定環境の維持、内部精度管理の実施、解析装置の特性理解など、従来の単項目遺伝子検査以上に体系的な運用管理が求められる。さらに、トラブル発生時には原因工程を迅速に特定し、再発防止につな

げる体制整備も不可欠である。ISO15189 取得を通じて、標準作業手順書の整備や記録管理、教育訓練体制の構築を進め、継続的な品質改善に取り組んでいる。

また、遺伝子検査の品質を左右する要素として、検体採取段階からの関与も極めて重要である。病理部門および臨床部門との連携により、適切な検体採取と前処理を行うことで、解析成功率の向上につながる。当院では、気管支鏡検査や穿刺吸引細胞診の場面において ROSE (Rapid On-Site Evaluation) をゲノム医療センター要員が実施し、採取直後に腫瘍細胞の有無や検体適格性を迅速に評価している。これにより、不十分検体による解析不能や再検査を回避し、患者負担の軽減とターンアラウンドタイム短縮に寄与している。さらに、臨床医、病理医、臨床検査技師がリアルタイムに情報共有することで、限られた検体を有効活用し、最適な検査選択、ブロック選択を行う体制を構築している。加えて、検査前の段階から臨床背景や治療方針を共有することで、必要な検査を適切なタイミングで実施する運用にも取り組んでいる。

院内センター化の利点としては、検体情報と検査情報の一元管理、部門横断的な情報共有、検査依頼から結果報告までの迅速化に加え、教育体制の構築や人材育成を進めやすい点も挙げられる。遺伝子検査は技術革新が非常に速い分野であり、新規検査や新規バイオマーカーへの対応には継続的な知識・技術更新が必要である。そのため、専門部署が中心となって教育・研修を行い、院内全体で知識を共有することが重要である。

本会では、当院における遺伝子検査部門立ち上げから ODxTT 内製化、ISO15189 取得までの経緯に加え、病理・臨床部門との協力体制、ROSE を含む検体採取現場での取り組み、実際の運用上の工夫や課題について紹介する。院内センター化の実践例を通じ、各施設における遺伝子検査体制構築および運用の一助となることを目的とする。

がんゲノム遺伝子検査のセンター化と実務運用 ― 基礎から実際 ―

◎山本 章史¹⁾

地方独立行政法人大阪府立病院機構 大阪国際がんセンター¹⁾

がんゲノム遺伝子検査とは、がん細胞に起きている遺伝子変異を一度に多数調べ、がんの特徴を知ること、その変異に合った最適な薬や治療法（個別化医療）を探すための検査である。2019年6月よりがんゲノム遺伝子検査が保険適用され、保険診療のもとでがんゲノム医療が受けられるようになった。がんゲノム医療を受けられる施設として「がんゲノム医療中核拠点病院」が13カ所、「がんゲノム医療拠点病院」が32カ所、それぞれの施設と連携する「がんゲノム医療連携病院」が256カ所指定されている。（令和8年6月1日現在）保険診療としてのがんゲノム遺伝子検査は、これらの施設でのみ実施可能である。

大阪国際がんセンターは、大阪城が見渡せる大手前地区にある13病棟、37診療科からなる500床のがん専門病院であり、特定機能病院、都道府県がん診療連携拠点病院、日本医療機能評価機構認定病院である。臨床検査部門は、ISO15189認定検査室であり、遺伝子検査室は近年の分子生物学の成果を診療に応用することを目的として平成14年(2002年)に開設されている。当センターでのがんゲノム医療は、「がんゲノム医療連携病院」として開始し、現在は「がんゲノム医療拠点病院」と認定されている。臨床検査部門、遺伝子診療部、遺伝性腫瘍診断科、病理・細胞診断科、薬局、看護部が連携し円滑に運用される体制を構築している。また月1回開催される遺伝子診療委員会において運用手順の確認や新たな問題点についての議論をおこない常にアップデートできるようにしている。臨床検査部門では、遺伝子検査室が中心になり病理・細胞診検査室、血液検査室と連携をおこない円滑に検査が進むよう調整している。

検査依頼は、医師が電子カルテ上で検査依頼をおこなうと「パネル用病理検体作製依頼書」がポップアップされる。医師は、①検査種別、②病理検体採取日、③病理保存番号等を記載し、確定すると用紙は遺伝子検査室でプリントアウトされる。続いてテンプレートが立ち上がり、C-CAT入力用のがん種登録をおこなう。遺伝子検査室では、「パネル用病理検体作製依頼書」を病理・細胞診検査室へ提出することにより、病理・細胞診断科への依頼が発生し、病理医による検体確認や薄切の指示がおこなわれる。またC-CATやポータルへの入力は、遺伝子検査室の臨床検査技師がおこなっている。全体的な運用

は、発表時に詳細に報告する。

（連絡先 06-6945-1181）