

東大病院、院内完結型「がんゲノムプロファイリング検査」実施体制を構築

これまでわが国では、保険収載されているがんゲノムプロファイリング検査は、医療機関で実施されることはなく、すべて外注検査として行われていました。そのため、エキスパートパネル（専門家会議）では検査機関の解析レポートから得られる情報にしかアクセスできず、レポート作成前のゲノム解析データを自ら確認することができませんでした。この度、東京大学医学部附属病院は、次世代シーケンサー（NGS）を用いたがんゲノムプロファイリング検査（保険収載されたもの）に関して、国内の医療機関として初めて検査室の第三者認定（ISO 15189 拡大認定）を取得し、院内完結型の実施体制を構築しました。今後、院内完結型 NGS 検査室において、院内外の症例を受け入れ、OncoGuide™ NCC オンコパネル システムを用いた解析を行います。自ら検体の品質チェックからシーケンス解析結果まで解析の全行程を統括することで、リアルタイムにゲノム解析データを検証し、エキスパートパネルの議論を深め、患者への還元につなげます。

また当院検査室では、東京大学が独自に開発した **Todai OncoPanel** 検査（DNA パネルのみでなく RNA パネルも搭載した多機能型のがんゲノムプロファイリング検査）も実施しており、先駆的ながんゲノム医療の提供に努めています。OJT（オンザジョブトレーニング）を通して、院内のみならず、国内のゲノム医療の診療・教育・人材育成・研究への貢献を目指します。

1. 発表者

瀬戸 泰之（東京大学医学部附属病院 病院長／胃・食道外科 教授）
矢富 裕（東京大学医学部附属病院 検査部 部長／教授）
牛久 哲男（東京大学医学部附属病院 病理部 部長／教授）
大江 和彦（東京大学医学部附属病院 企画情報運営部 部長／教授）
織田 克利（東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部 部長／教授）

2. 発表のポイント：

- ◆国内の医療機関として初めて、保険収載されているがんゲノムプロファイリング検査に係わる検査室の第三者認定（ISO 15189 拡大認定）を取得し、院内完結型の実施体制を構築しました。
- ◆院内完結型 NGS 検査室において、保険診療として OncoGuide™ NCC オンコパネル システムを用いたがんゲノムプロファイリング検査を実施します。
- ◆**Todai OncoPanel** の実施を含め、先駆的ながんゲノム医療の提供と人材育成を通して、日本のゲノム医療への貢献を目指します。

3. 発表内容：

①がんゲノムプロファイリング検査用の検査室について

この度、東京大学医学部附属病院は、院内完結型のがんゲノムプロファイリング検査（注1）の実施体制を構築しました。わが国では、2019年6月にがんゲノムプロファイリング検査が保険適用となり、指定された医療機関（がんゲノム医療中核拠点・拠点・連携病院）にお

いて検査を実施する体制となっています。現在までに3万人を超える患者に対して保険診療としてがんゲノムプロファイリング検査が行われていますが、全ての検査が海外の検査機関もしくは国内に限られた検査機関（衛生検査所（注2））での外注検査として行われてきました。現在、造血器腫瘍を対象とした新規のがんゲノムプロファイリング検査の開発や、全ゲノム解析研究（注3）も進められており、わが国のゲノム医療を加速させるうえで、医療機関が自ら院内完結の形で検査を実施できる体制を確立していくことが望まれています。ゲノム解析の全行程を管理し、ゲノム解析データを直接確認し、結果を還元することができるNGS検査室を大学の医療機関において自ら所有することが今後不可欠になってくると見込まれます。

②ISO 15189について

ISO 15189は検査室の組織運営と技術的な能力を規定した国際的な規格で、第三者機関（わが国では日本適合性認定協会（注4））がISO 15189の規格に基づいて検査室の能力を評価する仕組みとなっています。これまで臨床検査室の技術能力については一般的な臨床検査（血液学的検査、生化学的検査、免疫学的検査、微生物学的検査など）が基幹項目、遺伝子関連・染色体検査が非基幹項目となっており、がんゲノムプロファイリング検査等のNGSを用いたゲノム関連検査に関する認定は限られたものでした。当院の遺伝子検査室は以前より第三者認定を受けておりましたが、今回 OncoGuide™ NCC オンコパネル システムの項目にて、拡大認定を取得いたしました。保険適用下のがんゲノムプロファイリング検査の項目で拡大認定を受けた初の医療機関となります。

③Todai OncoPanelについて

当院検査室では、東京大学が独自に開発したTodai OncoPanel検査（DNAパネルのみでなくRNAパネルも搭載した多機能型のがんゲノムプロファイリング検査）も実施しており、先駆的ながんゲノム医療の提供にも努めています。当院は、がんゲノム医療中核拠点病院に指定されており、ゲノム医療に関わる人材育成や研究開発も積極的に行ってきました。本学独自の高性能のがんゲノムプロファイリング検査Todai OncoPanelの開発もそのひとつです。Todai OncoPanelは保険診療のがん遺伝子パネル検査と比較して、搭載遺伝子数が多く、RNAの解析により効率的に融合遺伝子を検出でき、遺伝子発現量の検討も可能という特徴があります。また腫瘍組織と正常血液検体をペアで解析するため、腫瘍組織のみを調べる検査と比較してより正確なゲノム情報を得ることが可能です。2020年1月まで先進医療Bとして200例を含め、500例以上で解析した実績があり、現在は自由診療で検査を行えるようにしています。

④社会的意義

わが国のゲノム医療体制は、国民皆保険制度のもとで均てん化が図られ、ゲノム解析情報も国立がん研究センター内に設置されているがんゲノム情報管理センターに集約されています。しかしながら、日常診療においては検査機関における解析レポート作成前の生データを確認することができず、データに関する様々な疑問点が解決されないジレンマがありました。今回、院内完結型の保険診療がんゲノムプロファイリング検査の実施体制を初めて構築したことで、検体の品質チェックからシーケンス解析結果まで、レポート作成前のデータをリアルタイムに直接確認することが可能となります。今後、他院からのOncoGuide™ NCC オンコパネルシステムを用いた検査の受託を開始し、保険診療のがんゲノムプロファイリング検査の提供体制を拡充するためのロールモデルを示します。また、エキスパートパネル（注5）の議論を深め、患者への還元に貢献していくとともに、がんゲノムプロファイリング検査の全体像を实地

で学ぶ教育・人材育成の場を提供していきます。今後ますます発展していくゲノム解析技術の臨床実装を着実に日本において進めていけるよう、この院内完結型 NGS 検査室の活用を推進していきます。

4. 問い合わせ先：

<本件に関するお問い合わせ>

東京大学医学部附属病院

検査部 部長／教授 矢富 裕（やとみ ゆたか）

東京大学医学部附属病院

検査部 講師 渡邊 広祐（わたなべ こうすけ）

東京大学医学部附属病院

ゲノム診療部 部長／教授 織田 克利（おだ かつとし）

<広報担当者連絡先>

東京大学医学部附属病院 パブリック・リレーションセンター

担当：渡部、小岩井

電話：03-5800-9188（直通）

E-mail：pr@adm.h.u-tokyo.ac.jp

5. 用語解説：

（注1）がんゲノムプロファイリング検査：

次世代シーケンサー（NGS）を用い、1回の検査で数十～数百種類の遺伝子について、遺伝子変異等を調べ、自分のがんにあった治療薬がないかを調べるための検査である。「がん遺伝子パネル検査」と呼ぶことも多い。現在、日本では、OncoGuide™ NCC オンコパネル システム、FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル、FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイルの3種類の検査が保険適用となっている。

（注2）衛生検査所：

人体から排出され、又は採取された検体について、業務として、微生物学的検査、免疫学的検査、血液学的検査、病理学的検査、生化学的検査、尿・糞便等の一般般検査および遺伝子関連・染色体検査を行う場所を指す。

（注3）全ゲノム解析研究：

NGSを用いて、ヒトの全ゲノムの塩基配列を決定する解析を全ゲノム解析と呼ぶ。従来のがんゲノムプロファイリング検査等で検出が困難、あるいは対象外であった遺伝子の変異や染色体の構造異常等を詳細に解析することができる。全ゲノム解析等の研究成果をより早期に患者に還元できるよう、厚生労働省において、全ゲノム解析等の推進に関する専門委員会が設置されており、全ゲノム解析等実行計画が示されている。（厚生労働省ホームページ「全ゲノム解析等実行計画について」https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_08564.html）

(注4) 日本適合性認定協会：

Japan Accreditation Board (略称：JAB) のことを指し、適合性評価制度全般に関わるに日本唯一の認定機関（公益財団法人）である。2005年8月1日以降、ISO 15189を認定基準とした臨床検査室の認定を行っている。

(注5) エキスパートパネル：

がんゲノムプロファイリング検査で得られた結果について、臨床上どのような意味を持つのかを医学的に解釈するための専門家会議である。保険適用のがんゲノムプロファイリング検査では必須となっており、がんゲノム医療中核拠点病院、拠点病院において実施されている。

6. 添付資料：

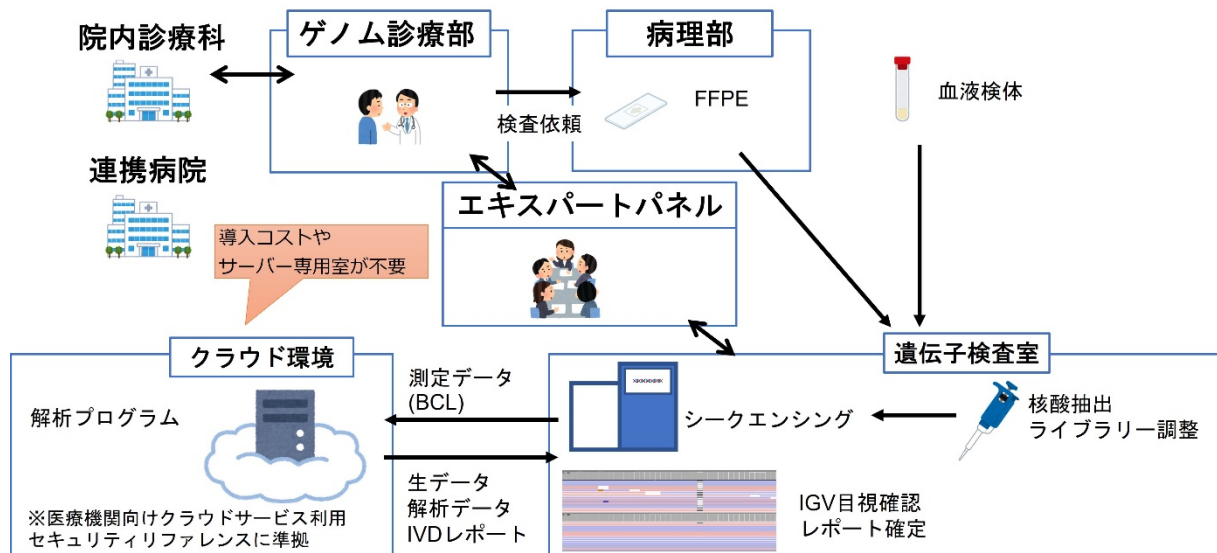


図1. 院内完結型 NGS 検査室の検査実施体制

院内完結型 NGS 検査室では、シスメックス株式会社および同社の子会社である株式会社理研ジェネシスより導入サポートを受け、OncoGuide™ NCC オンコパネル システムの検査実績を通して、今回の ISO 15189 拡大認定を得ました。がんゲノムプロファイリング検査として、保険診療における OncoGuide™ NCC オンコパネル システムを院内外より受託し、院内完結型 NGS 検査室でシーケンシングやサマリーのレポートも作成します。

(OncoGuide は、シスメックス株式会社の商標)

遺伝子検査室

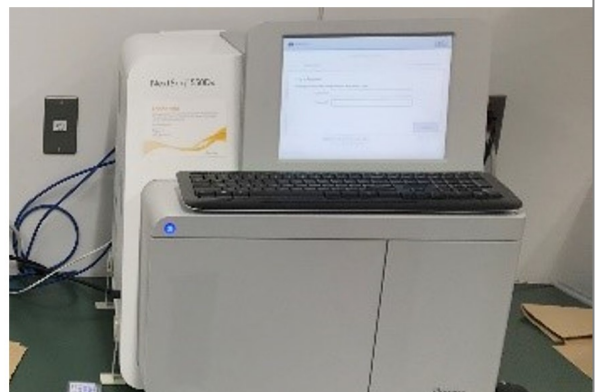
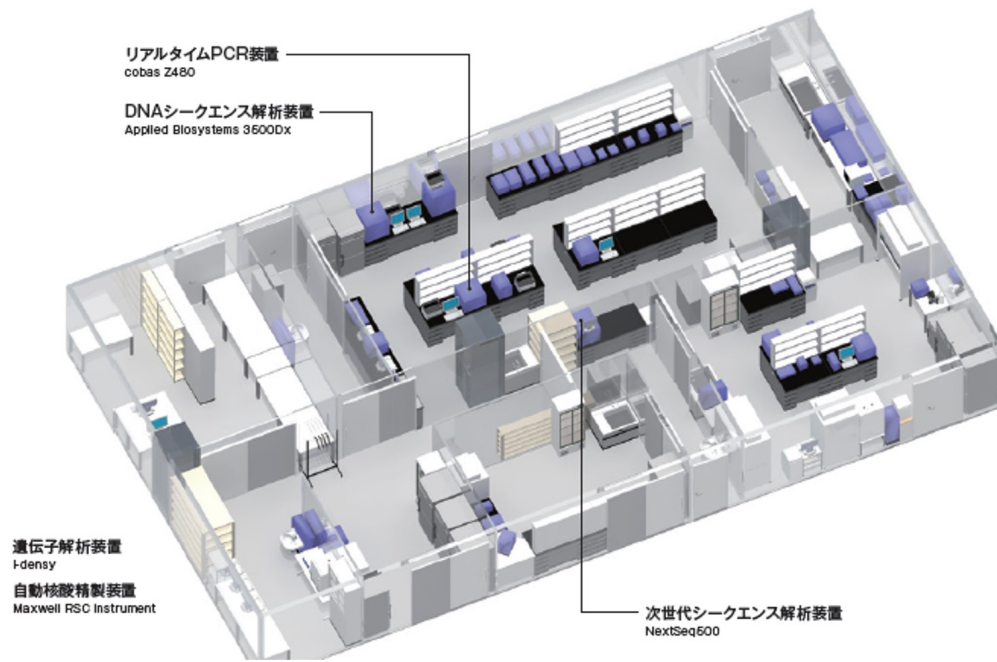


図 2. 院内完結型 NGS 検査室内の配置図