

## 病院検査室におけるヒト遺伝子検査の現状と課題

◎渡邊 かなえ<sup>1)</sup>国立大学法人 名古屋大学医学部附属病院<sup>1)</sup>

当院では体細胞遺伝子検査及び薬理遺伝子検査を実施しており、薬理遺伝子以外の生殖細胞遺伝子検査は外部委託し、検査部が出検及び保険診療項目のみ結果報告を担当している。がん遺伝子パネル検査は外部委託でかつ病理部が担当しているため今回の発表からは省かせていただく。

当院における昨年の検査実績は以下の通りである。体細胞遺伝子検査の内訳は、造血器腫瘍関連遺伝子検査が900件程度、診断補助目的となる固形がん遺伝子検査が30件程度、コンパニオン診断が400件程度であった。薬理遺伝子検査は、150件程度実施していた。以上の検査はコロナ禍で一旦減少した検査数が、現状ではコロナ前以上に増加し、当院実績では2019年(コロナ前)と比較し昨年は4割増し、2022年と比較し昨年は2割増しであった。生殖細胞遺伝子検査は、2022年2月より当検査室にて報告業務を請け負い、200件程度報告していた。

体細胞遺伝子検査の成功のカギは、良質なサンプルと腫瘍細胞含有率にあると考えている。血液や骨髄液といったサンプルは良質であることが多いが、採血手技の不備や採取時の患者の状態においてはヘパリンの混入が認められ、PCR効率に大きく影響する。またFFPEサンプルは、ゲノム研究用・診療用病理組織検体取扱い規程に準拠した手順にて作製されたパラフィンブロックを使用する必要がある。また目的となる体細胞遺伝子のみならず、内部標準遺伝子の測定も同時に実施し、サンプルの質を評価することは重要である。さらにサンプル中に含まれる腫瘍細胞含有率は検査結果の精密性に大きく影響する。よって、FFPEサンプル使用時にはHE染色標本にて、腫瘍細胞含有率を確認することは大変重要である。腫瘍細胞含有率が低すぎ偽陰性となる可能性がある場合は臨床医や病理医の指示を仰ぎ、検査対象エリアの縮小、場合によっては検査遂行の有無を判断する必要がある。以上のような点を含め、検査結果に影響を与える可能性がある場合は必ず報告書へその旨を記載している。薬理遺伝子検査は、2022年3月日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」の改訂により、薬理遺伝子検査によって得られる遺伝情報が、医療が必要とする遺伝性疾患の確定診断や発症リスク予測に直接関連しなければ、検査の実施に際しては特別な倫理的配慮は不要であり、通常診療と同様に運用できると日本臨床薬理医学会から2022年5月に提言がなされた。よって、院内実施している該当薬理遺伝子検査であるUGT1A1検査は、個別のICは取得せず、初診時の包括同意に含めた。その結果、以前は同意書を確認していた作業がなくなり、スムーズな業務が可能となった。生殖細胞遺伝子検査は薬理遺伝子検査同様に、2022年3月日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」の改訂により、匿名化は必須ではなくなった。ただし、専用ポータルや電子メールによる依頼及び結果報告する場合は個人情報保護の観点から匿名化は必須である。現状は、採血行為の安全配慮、匿名化符号と患者情報の突合票などのこの検査特有の手順が必要となる。また当院では電子カルテによるオーダーリングを介しておらず、紙伝票による会計算定のため後日発生となり、会計漏れが発生しているようだ。まだまだこの領域における課題は当院では山積みであるのが現状である。

院内実施するヒト遺伝子検査の導入時においていつも頭を悩ませる点は、妥当性確認の方法、カットオフの設定、使用する精度管理試料の調達である。文献検索のみならず、その検査の現状を把握し、当院の運用に落とし込む作業は何一つとして同じパターンがなく、都度その難しさを痛感する。当日はこれらの課題について詳細をご報告する。

連絡先—052-744-2586