

## 「がんゲノム医療」の開始にあたって

### がんゲノム医療における病理診断と病理組織検体取扱いの重要性に関する提言

日本病理学会は、国民の皆さんに責任ある病理診断を届けるため、「国民のためによりよい病理診断に向けた行動指針」を社会に発信し、広く医療に貢献すべく活動しています。

現在、日本においても遺伝子検査に基づく医療、すなわちゲノム医療が展開される段階となっており、特にがんの診断、治療では、がん細胞に起こっているゲノム、遺伝子の変化、変異（体細胞遺伝子変異）を分析して診断と治療を行う「遺伝子レベルの情報に基づく個人最適治療ープレジジョンメディシン」が開始されています。具体的には、病理検査に提出された患者さんの検体（病理検体）を用いてがんの遺伝子異常を調べ、その情報をもとに、病理医、臨床医および遺伝専門医や分子生物学者がチームを組んで個々人に最適な診断、治療を行います。適切なゲノム診断をおこなうにあたり、検査・診断に用いる病理検体および検体から得られる情報の精度管理が極めて重要です。

このような中で厚生労働省は、「がんゲノム医療中核拠点病院」を全国 10 か所指定し、さらに「拠点病院」に連携する「がんゲノム医療連携病院」を 100 か所程度設置する計画を進めています。日本病理学会では、日本における「がんゲノム医療」の導入、整備に当たり、精度の高い「がんゲノム診断」を国民に提供するために、以下のことを提言します。

- ひとりひとりのがん患者さんに対応した「遺伝子レベルの情報に基づく個人最適治療ープレジジョンメディシン」を推進するために、各施設において基盤となる病理診断体制を充実させる必要があります。
- がんゲノム医療に適した病理検体取扱い、精度管理を行うことができる環境を整備する必要があります。
- 個人情報保護法を遵守した情報管理体制を整備する必要があります。
- がんゲノム医療のために必要な分子病理医の育成とその資格認定制度、教育支援体制の構築が必要です。

日本病理学会は関連学会等と協働して、がん診療、特に病理検体を用いた遺伝子病理診断、がんゲノム医療に貢献し、国民の皆様に精度の高い病理診断を提供していく所存です。以上の提言に是非ご理解をいただき、日本病理学会の取り組みへのご支援をお願い申し上げます。

## がんゲノム医療における病理診断と病理組織検体取扱いの重要性に関する提言

### 解説

#### 1. がんゲノム診断と病理診断：

病理医は「がんの病理診断を行う」という点で、がん診療において重要なポジションにあります。がんゲノム診断を行うには、まずがんの病理診断が必須です。

病理医は病理診断を行う医師であり、専門医として日本専門医機構認定の基本 19 診療科の中の病理診断科に所属しています。

#### 2. 病理検体取扱い：

がん組織を解析する場合、がん組織（病理検体）の採取、試料の作製などにおいて厳正な手順を踏まなければなりません。

ゲノム研究およびゲノム医療の信頼性は、検体の品質保証という基盤の上に成り立っており、有資格病理医による継続的かつ系統的な内部精度管理、外部精度管理が必要です。

病理学会では、平成 26 年に「NPO 法人 日本病理精度保証機構」を立ち上げ、精度の高い病理診断を国民の皆様へ届けるための活動を展開してきました（例：がんのコンパニオン診断、コンプリメンタリー診断の外部精度管理）。

また平成 28 年 3 月には、文部科学省、AMED（国立研究開発法人 日本医療研究開発機構）からの委託事業として、研究用病理検体の品質確保に向けて「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程」を策定し、さらに平成 29 年 9 月には、ゲノム診断が日常診療下で実施される場合に向けて「ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程」を策定しました。この 2 つの規程により、ヒトゲノム研究およびゲノム医療で使用される新鮮検体の採取方法や、ホルマリン固定パラフィン包埋(FFPE)ブロックの管理方法について、品質保証のための一定の道筋を示しました。

#### 3. 病理医の役割：

病理医は診断、病理検体の取扱いに責任を持っています。また生体試料を解析する際には、試料にがん細胞がどの程度含まれているかなど、病理医による確認が必要不可欠です。

日本病理学会では、がんゲノム医療を推進するため、従来の精度管理に加え、病理医の生体試料マネージャーという役割を重要視しています。現在、病理医は、病理検査技師とともに病理診断の際に必要な採取組織の FFPE ブロックや細胞診検体などの生体試料の作製・管理をしています。さらに、病理医は解析に適切な個所を選んで試料とし、ゲノム解析を行い、特に腫瘍の 体細胞遺伝子変異解析にあたって、試料中の腫瘍細胞の比率を明確

にします。解析試料の状況や解析内容によっては、核酸量の調整やシーケンスの読み込み深度の変更など、解析系の選択・調整においても、病理医が関与することがあります。

#### 4. エキスパート診断チームの一員として：

がんゲノム診断のためには、病理医、臨床遺伝専門医、バイオメディカルインフォマティクス技術者の混成チームによる判断が必要です。

このような状況において必要とされるのは、次世代シーケンサーなどの遺伝子検査技術、体細胞遺伝子変異の意義を理解し、ゲノム医療のための適切な診断ができる 分子病理専門医 です。日本病理学会は、ゲノム医療展開の牽引車となるべき分子病理専門医の育成制度、および資格認定制度を、関連する他学会にも呼びかけて、今年度中に立ち上げ、認定を開始する予定です。

#### 5. 次世代医療に向けた取り組み：

個人情報保護法を遵守した情報管理を適正に行う必要があります。

個人の遺伝情報を扱うことになることから、個人情報保護法を遵守した適正な情報管理を行える体制をつくり、常に点検する必要があります。

#### 6. 次世代医療に向けた取り組み：

がんゲノム医療の進歩を速やかに取り入れるには、教育支援体制の整備、そして新たな研究につなげる姿勢が大事です。

解析データが疾患概念の再構築や、トランスレーショナルリサーチにつながる可能性があります。新規の分子標的治療薬の開発や免疫チェックポイント阻害剤の効果予測や副作用予測など、ゲノム医療の成果を速やかに取り入れて、治療に活かしていくことも必要です。

平成 30 年 1 月

一般社団法人日本病理学会

理事長 深山 正久

ゲノム病理診断検討委員会委員長 小田 義直

**【参考資料】**

ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程

<http://pathology.or.jp/genome/>

ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程

<http://pathology.or.jp/news/whats/genome-kitei-170915.html>