

知っておきたい！病理検査の最新事情～新しい化学物質規制と最新ゲノム情報～

がんゲノム医療の概要と検査における留意点



柿島 裕樹

国立研究開発法人 国立がん研究センター中央病院
臨床検査科

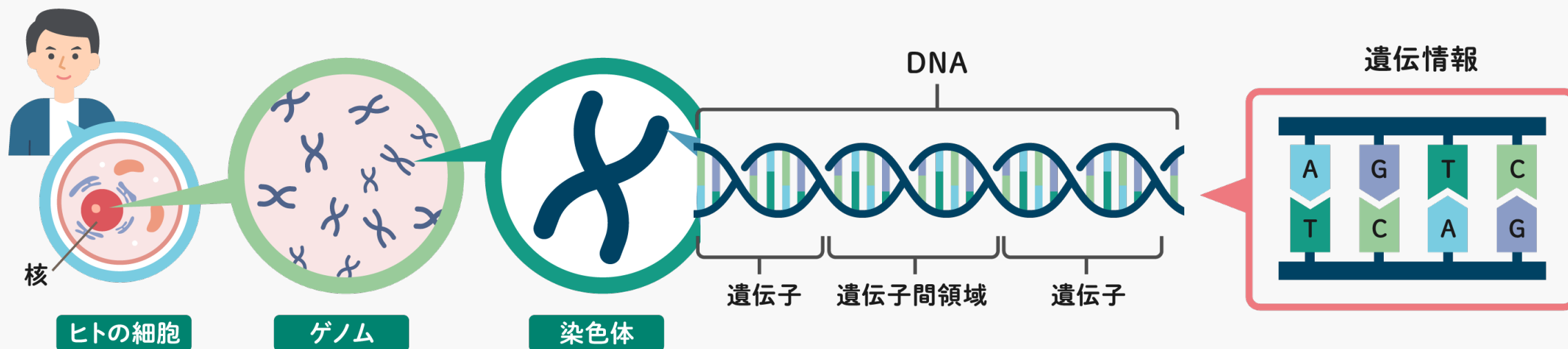
利益相反 なし

がんゲノム医療の概要と検査

がんゲノム医療の検査における留意点
(病理検体の取扱いを中心に)

ゲノムとは？

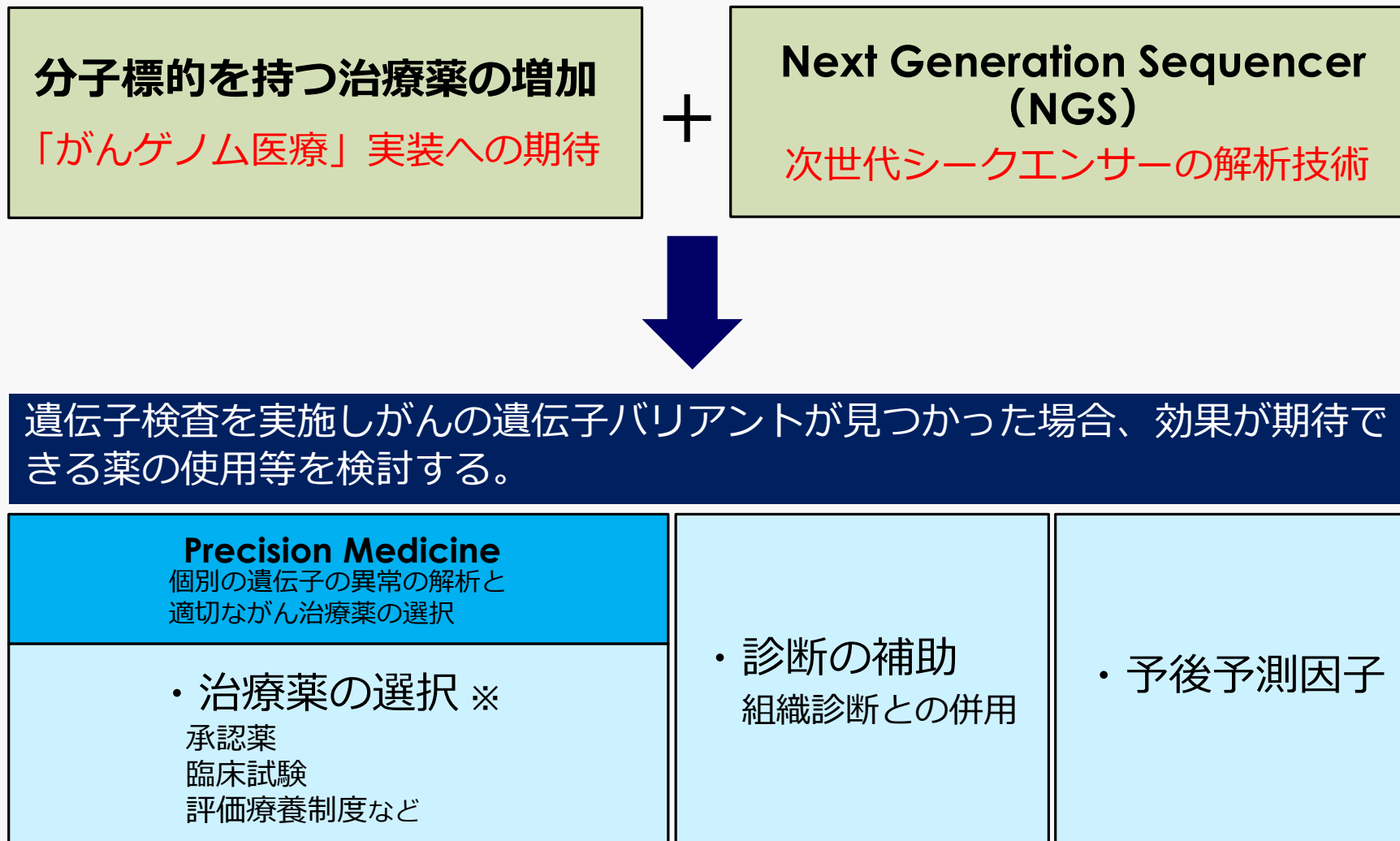
遺伝子をはじめとする**遺伝情報の全体**を「**ゲノム**」という



https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/knowledge/relationship/genes_and_genomes.html
「よく分かるがんゲノム医療とC-CAT」より一部改変

近年の解析技術の向上で「ゲノム」を対象として検査が実施されるようになった。

がんゲノム医療とは



※ 全検体が治療薬に行き着くわけではない

がん医療の充実「がん対策推進基本計画」

第4期がん対策推進基本計画（令和5年3月28日閣議決定）概要

第1. 全体目標と分野別目標 / 第2. 分野別施策と個別目標

全体目標：「誰一人取り残さないがん対策を推進し、全ての国民とがんの克服を目指す。」

「がん予防」分野の分野別目標

がんを知り、がんを予防すること、がん検診による早期発見・早期治療を促すことで、がん罹患率・がん死亡率の減少を目指す

1. がん予防

- (1) がんの1次予防
 - ①生活習慣について
 - ②感染症対策について
- (2) がんの2次予防（がん検診）
 - ①受診率向上対策について
 - ②がん検診の精度管理等について
 - ③科学的根拠に基づくがん検診の実施について

「がん医療」分野の分野別目標

適切な医療を受けられる体制を充実させることで、がん生存率の向上・がん死亡率の減少・全てのがん患者及びその家族等の療養生活の質の向上を目指す

2. がん医療

- (1) がん医療提供体制等
 - ①医療提供体制の均てん化・集約化について
 - ②がんゲノム医療について
 - ③手術療法・放射線療法・薬物療法について
 - ④チーム医療の推進について
 - ⑤がんのリハビリテーションについて
 - ⑥支持療法の推進について
 - ⑦がんと診断された時からの緩和ケアの推進について
 - ⑧妊孕性温存療法について
- (2) 希少がん及び難治性がん対策
- (3) 小児がん及びAYA世代のがん対策
- (4) 高齢者のがん対策
- (5) 新規医薬品、医療機器及び医療技術の速やかな医療実装

「がんとの共生」分野の分野別目標

がんになっても安心して生活し、尊厳を持って生きることのできる地域共生社会を実現することで、全てのがん患者及びその家族等の療養生活の質の向上を目指す

3. がんとの共生

- (1) 相談支援及び情報提供
 - ①相談支援について
 - ②情報提供について
- (2) 社会連携に基づく緩和ケア等のがん対策・患者支援
- (3) がん患者等の社会的な問題への対策（サバイバーシップ支援）
 - ①就労支援について
 - ②アピアランスケアについて
 - ③がん診断後の自殺対策について
 - ④その他の社会的な問題について
- (4) ライフステージに応じた療養環境への支援
 - ①小児・AYA世代について
 - ②高齢者について

4. これらを支える基盤

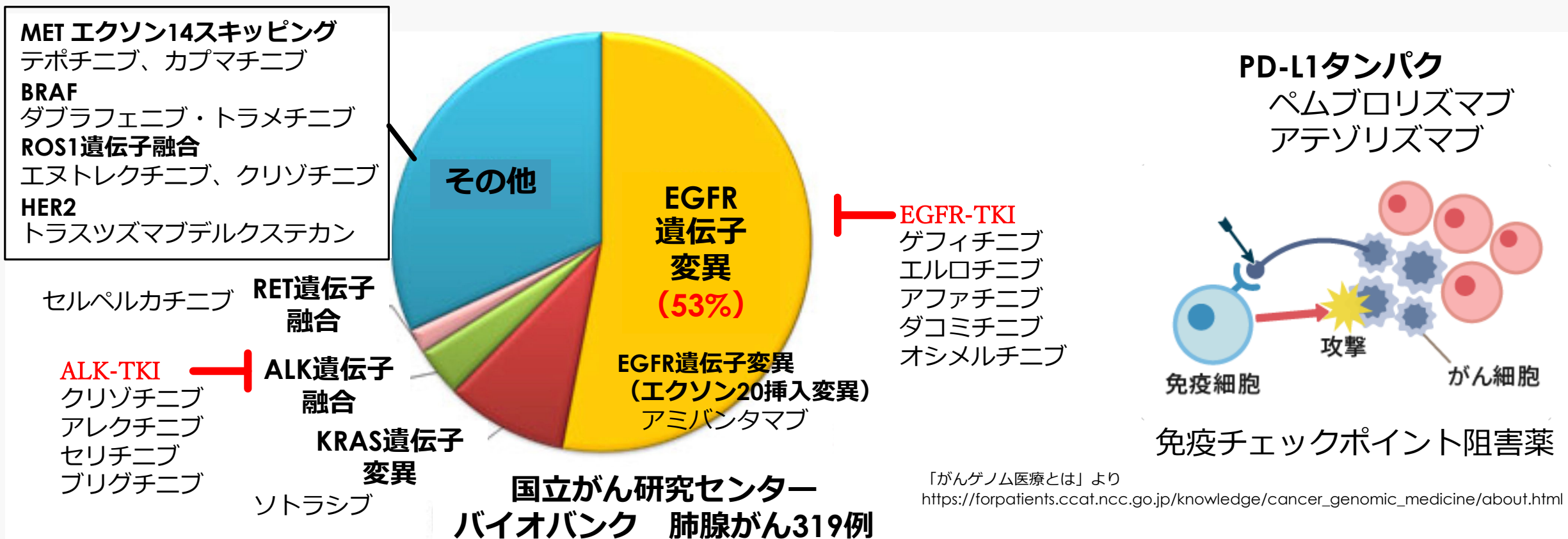
- (1) 全ゲノム解析等の新たな技術を含む更なるがん研究の推進
- (2) 人材育成の強化
- (3) がん教育及びがんに関する知識の普及啓発
- (4) がん登録の利活用の推進
- (5) 患者・市民参画の推進
- (6) デジタル化の推進

第3. がん対策を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項

1. 関係者等の連携協力の更なる強化
2. 感染症発生・まん延時や災害時等を見据えた対策
3. 都道府県による計画の策定
4. 国民の努力
5. 必要な財政措置の実施と予算の効率化・重点化
6. 目標の達成状況の把握
7. 基本計画の見直し

「遺伝子の異常」 + 「治療薬」

同じ臓器に発生しても、がんを引き起こす原因となる遺伝子異常は様々な原因となる遺伝子異常を同定し、有効な治療薬を選択することが可能となった。



ドライバー遺伝子・がん遺伝子・がん抑制遺伝子・バリエント

ドライバー遺伝子

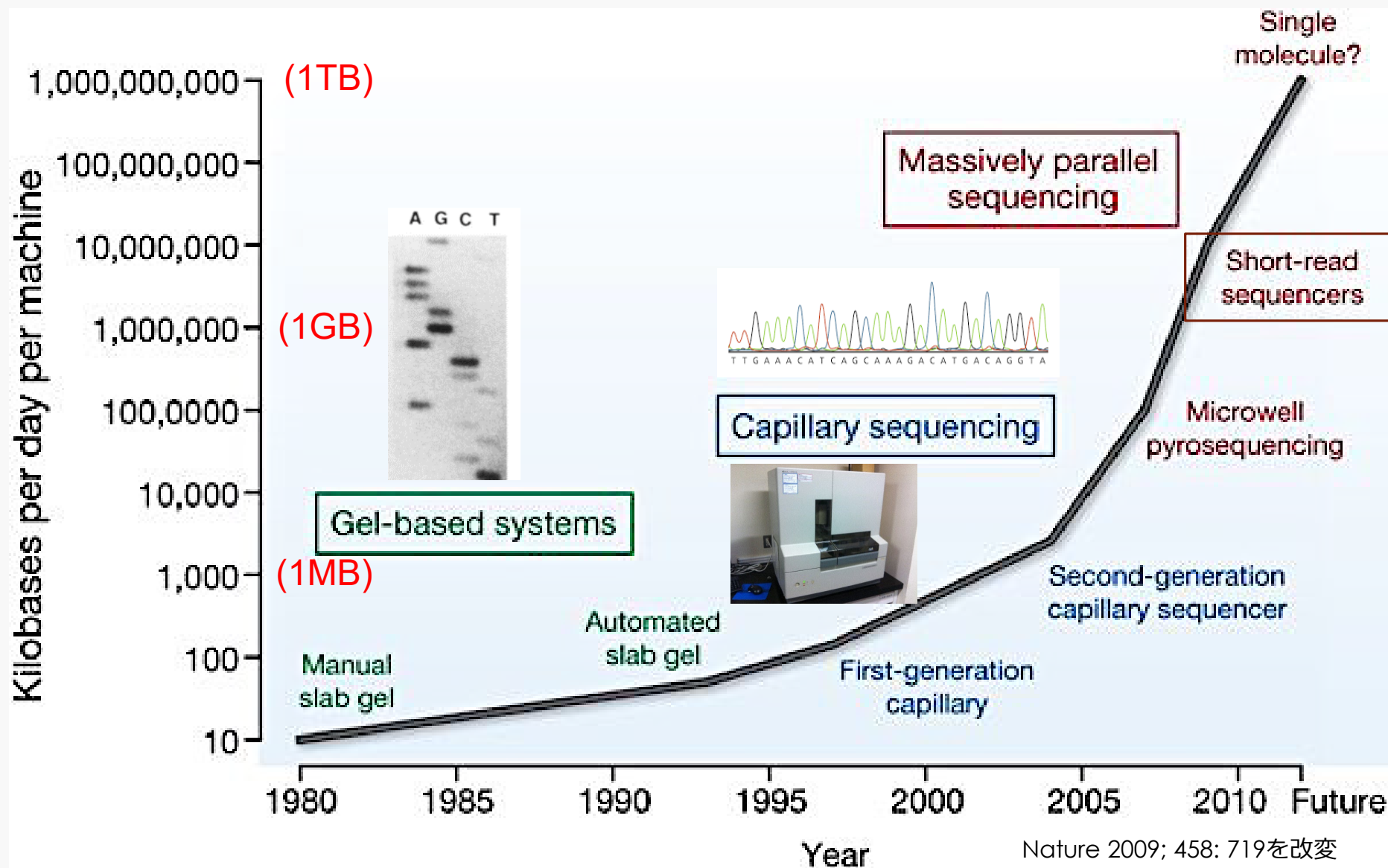
がんの発生・進展において直接的に重要な役割を果たす遺伝子



バリエント

塩基配列の違い（塩基置換、欠失、挿入等）を総称した名称（病的や多様体に関わらず使用される）

Sequencingにおけるスループットの変化



Ion PGM Dx
(サーモフィッシャー)



Next Seq
(イルミナ)



NGSを用いたがん遺伝子パネル検査の分類

コンパニオン診断としての利用

臓器組織型が限定

エビデンスレベルの高い
遺伝子・バリエーションのみ



例) オンコマイン



遺伝子	関連薬剤
BRAF 遺伝子 V600E 変異	ダブラフェニブメシル酸塩及びトラメチニブジメチルスルホキシド付加物の併用投与
EGFR 遺伝子変異	アファチニブマレイン酸塩、ゲフィチニブ、エルロチニブ塩酸塩、オシメルチニブメシル酸塩、ダコミチニブ水和物
EGFR遺伝子エクソン20挿入変異	アミバンタマブ
ERBB2 遺伝子変異	トラスツズマブ デルクステカン
ALK 融合遺伝子	アレクチニブ塩酸塩、クリゾチニブ、ブリグチニブ、ロルラチニブ
ROS1 融合遺伝子	クリゾチニブ、エヌトレクチニブ
RET 融合遺伝子	セルペルカチニブ
MET遺伝子ex14skipping	カプマチニブ、テボチニブ塩酸塩水和物

包括的がんゲノムプロファイリング検査（CGP）

悪性組織



がん・臓器別がん遺伝子パネル検査				がん遺伝子パネル検査			
ABL1	CDKN2A	EGFR	NR1	RAC2	AKL	AKL	AKL
ACTN4	CREBBP	IGF1R	NFE2L3/NF2	RAD51C	AKT2	AKT2	AKT2
AKT1	CTNNB1	IGF2	NOTCH1	RAF1/CRAF	BRAF	BRAF	BRAF
AKT2	CUL3	IL7R	NOTCH2	R81*	ERBB4	ERBB4	ERBB4
AKT3	DUSP2	JAK1	NOTCH3	RET	FGFR2	FGFR2	FGFR2
ALK	EGFR	JAK2	NRAS	RHOA	FGFR3	FGFR3	FGFR3
APC*	ENO1	JAK3	NRG1	ROS1	NRG1	NRG1	NRG1
ARAF	EP300	KDM4A/UTX	NTRK1	SETD1	NTRK1	NTRK1	NTRK1
ARID1A	ERBB2/HER2	KEAP1	NTRK2	SETD2	NTRK2	NTRK2	NTRK2
ARID2	ERBB3	KIT	NTRK3	SMAD4	PDGFRA	PDGFRA	PDGFRA
ATM	ERBB4	KRAS	NTRK3	SMARCA4/BRG1	RET	RET	RET
AUX1	ESR1/ER	MAP2K1/MEK1	PALB2	SMARCB1	ROS1	ROS1	ROS1
AXL	EZH2	MAP2K2/MEK2	PRDM1	SNO			
BAF1	FBXW7	MAP2K4	PDGFRA	STAT3			
BAF1	FGFR1	MAP2K1	PDGFRA	STRK1/LKB1*			
BC12L1/BRM	FGFR2	MAP2K4	PIK3CA	TP53*			
BRAF	FGFR3	MDM2	PIK3R1	TSC1*			
BRCA1*	FGFR4	MDM4	PIK3R2	VHL*			
BRCA2*	FIS	MET	POU1F1				
CCND1	GNA11	MLH1*	POLE				
CD274/PD-L1	GNAQ	MTOR	PRKCI				
CDK4	GNA5	MKN2*	PTEN*				
CDKN2A	HRAS	MYC					
CHK2							

がん遺伝子パネル



A遺伝子の異常

A遺伝子の異常に
有効な治療薬

B遺伝子の異常

B遺伝子の異常に
有効な治療薬

見出した遺伝子の異常と関与する
治療薬の選択

治験・評価療養など

保険適応のがん遺伝子パネル検査（2024年9月時点）

NGS

コンパニオン診断



オンコマイン Dx Target Test マルチ CDxシステム



株式会社 DNAチップ研究所

肺がんコンパクトパネルDxマルチコンパニオン診断システム

Liquid



株式会社 DNAチップ研究所

EGFRリキッド遺伝子解析ソフトウェア

包括的ゲノムプロファイリング（CGP）



FOUNDATION
MEDICINE

FoundationOne CDx がんゲノムプロファイル



Lighting the way
with diagnostics

OncoGuideNCCオンコパネル システム



KONICA MINOLTA

GenMineTOP がんゲノムプロファイリングシステム



FOUNDATION
MEDICINE

FoundationOne Liquid CDx がんゲノムプロファイル



GUARDANT

Guardant360 CDx がん遺伝子パネル

非NGS



AmoyDx肺癌マルチ遺伝子PCRパネル

包括的がんゲノムプロファイリング（CGP）検査保険収載

医療機器の保険適用について（令和元年6月収載予定）

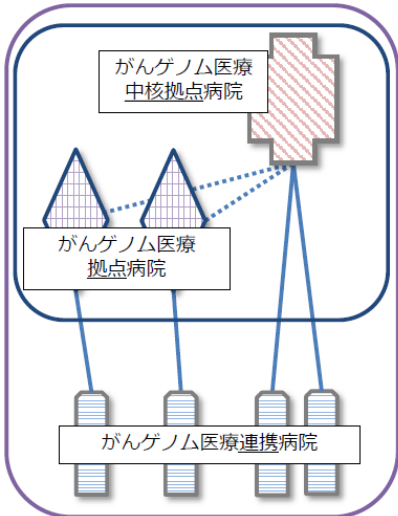
区分C 2（新機能・新技術）

	販売名	企業名	保険償還価格	算定方式	補正加算等	外国平均 価格との比	頁数
①	オンコマイン™ Dx Target Test マルチ CDx システム	ライフテクノロジーズ ジャパン株式会社	特定保険医療材料ではなく、 新規技術料にて評価する。		なし	なし	2
②	MR ガイド下集束超音波 治療器 ExAblate 4000	InSightec Japan 株式会社	特定保険医療材料ではなく、 新規技術料にて評価する。		なし	なし	6
③	FoundationOne® CDx がん ゲノムプロファイル	中外製薬株式会社	特定保険医療材料ではなく、 新規技術料にて評価する。		なし	なし	10
④	OncoGuide™ NCC オンコ パネルシステム	シスメックス株式会社	特定保険医療材料ではなく、 新規技術料にて評価する。		なし	なし	20

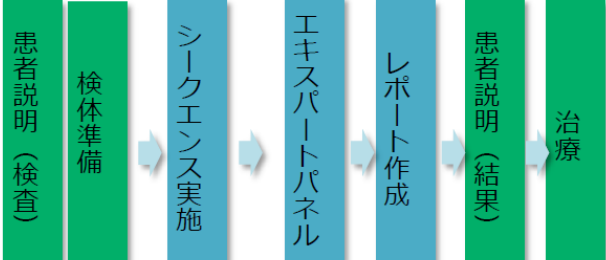
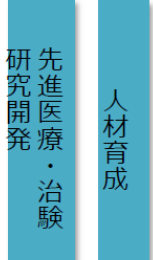
中医協 総-1 元.5.29 より

がんゲノム医療中核拠点病院等の整備

2024年9月1日現在



中核拠点病院又は拠点病院が、連携病院を指定する。

								
	患者説明 検体準備	シーケ エンス実施	専門家 会議	レポ ート作成	患者 説明	治療	研究 開発	人材 育成
中核 拠点	必須	外注可	必須	必須	必須	必須	必須	必須
拠点	必須	外注可	必須	必須	必須	必須	連携	連携
連携	必須	外注可	中核拠点あるい は拠点病院の会 議等に参加	必須	必須	必須	連携	連携

- がんゲノム医療中核拠点病院 : 人材育成、診療支援、治験・先進医療主導、研究開発を担い、がんゲノム医療を牽引する。
- がんゲノム医療拠点病院 : がん遺伝子パネル検査の医学的解釈が自施設で完結できる医療機関。
医療提供体制については中核拠点病院と同等。人材育成、治験・先進医療等については連携病院と同等。
- がんゲノム医療連携病院 : 中核拠点病院・拠点病院と連携してがん遺伝子パネル検査を実施する医療機関。

- がんゲノム医療提供体制においては、中核拠点病院又は拠点病院に連携病院が連携する。
- 人材育成、治験・先進医療などにおいては、中核拠点病院に拠点病院及び連携病院が連携する。

<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/001189770.pdf>
第5回がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件に関するワーキンググループ資料

全国13カ所

がんゲノム医療中核拠点病院

全国32カ所

がんゲノム医療拠点病院

全国223カ所

がんゲノム医療連携病院

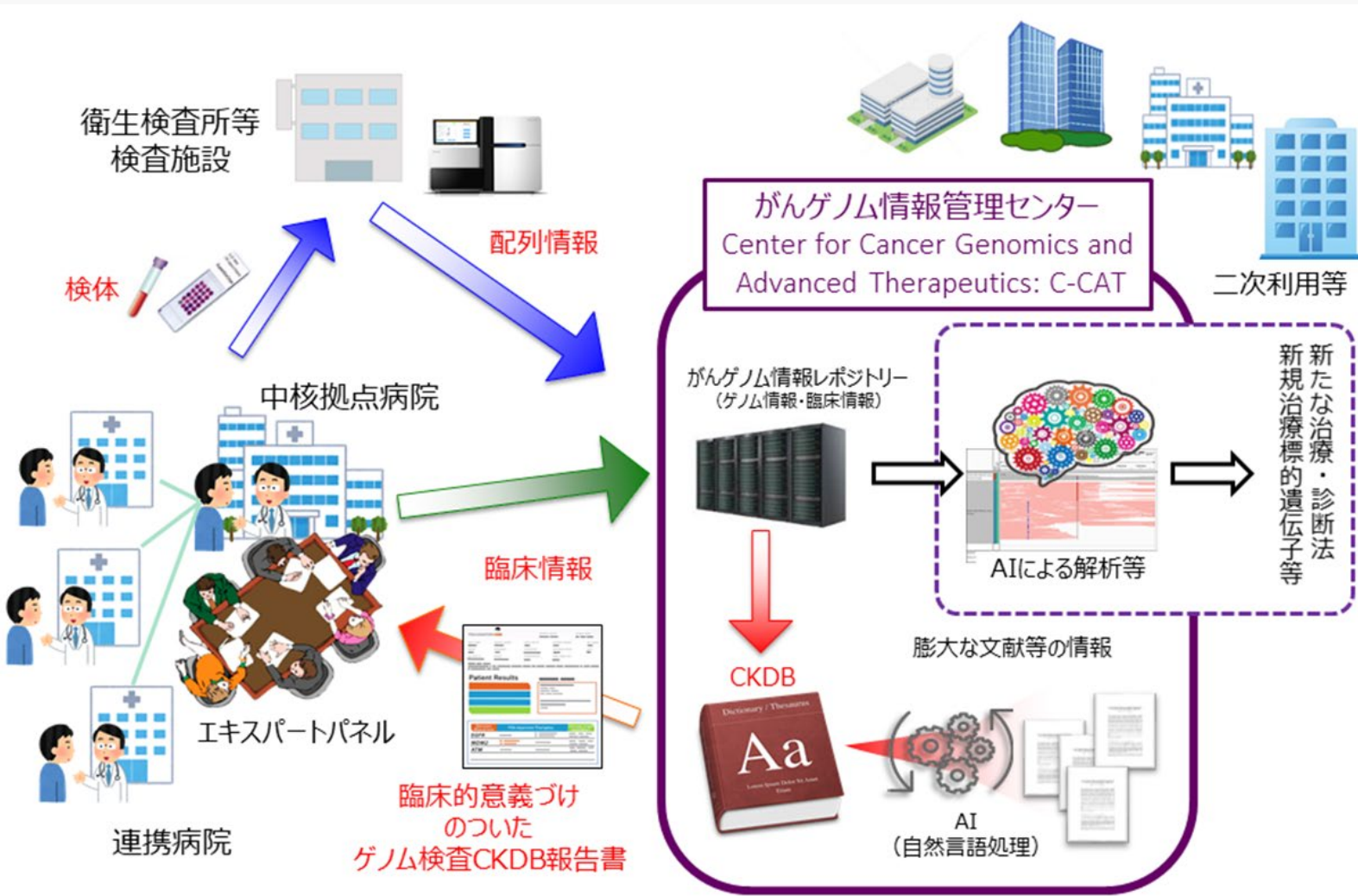
https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/hospital_list/ より一部改変

がんゲノム医療中核拠点病院等 指定要件

がんゲノム医療に関する総合的な体制が確保され、がんゲノム医療を実践していることを評価する。

- ① がん遺伝子パネル検査及びエキスパートパネルの体制・実績
- ② 遺伝カウンセリング等の体制・実績
- ③ 臨床情報やゲノム情報の収集・管理・登録に関する体制・実績
- ④ 手術検体等の生体試料の新鮮凍結保存に関する体制・実績
- ⑤ 治験・先進医療・患者申出療養（以下、「治験等」という。）、その他臨床研究等の体制・実績
- ⑥ 患者・家族への情報提供体制
- ⑦ がんゲノム医療に関する人材育成や教育等の体制・実績
- ⑧ がんゲノム医療における連携体制
- ⑨ 小児がん症例への対応
- ⑩ 地域性への対応
- ⑪ その他の特記事項（優れた点や特徴）

がんゲノム情報管理センター（C-CAT）と調査結果



2 調査結果

DNAマーカー検出数

塩基置換、挿入、欠失	コピー数変化	遺伝子再構成、構造異型	塩基置換、挿入、欠失 (生殖細胞系列変異)
4	2	2	-

その他のバイオマーカー検出数

2

承認薬・臨床試験

▲ 薬剤への到達性の指標をご参照ください。

国内承認薬	国内臨床試験中	国内適応外薬	海外臨床試験中	FDA承認薬	FDA適応外薬
4	12	5	掲載していません	4	8

遺伝子変異以外のバイオマーカー

「■番号」は参考文献へのリンク、「●番号」は国内臨床試験、「▲番号」は海外臨床試験の詳細情報へのリンクです。

No.	マーカー	枝番	エビデンスタイプ	臨床的意義	エビデンスレベル	薬剤	薬剤への到達性
1	MSI stable						
2	TMB 3 Muts/Mb						

塩基置換、挿入、欠失 (DNA)

「■番号」は参考文献へのリンク、「●番号」は国内臨床試験、「▲番号」は海外臨床試験の詳細情報へのリンクです。

No.	マーカー	枝番	エビデンスタイプ	臨床的意義	エビデンスレベル	薬剤	薬剤への到達性	米国エビデンスレベル
3	TP53 A268V 80.0%	1	Predictive	Sensitivity/Response	E	doxorubicin hydrochloride ■ 2		
	全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/27,093)	2	Oncogenic	Likely Pathogenic	F ▲ 4			
	がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/190)	3	Predictive	Resistance	R3	abemaciclib ■ 3	国内承認薬 FDA承認薬	
	がん種別遺伝子変異頻度: 38.9% (112/150)							
4	ABL1 F317L 26.0%	1	Oncogenic	Likely Oncogenic	F ■ 5			
	全がん種バリエーション頻度: 0.00% (0/27,093)	2				nilotinib (Drug Target Match) ■ 25	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 1	
	がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/190)	3				ponatinib hydrochloride (Drug Target Match) ■ 25	国内適応外薬 FDA適応外薬 国内臨床試験中 (1件) ● 1	
	がん種別遺伝子変異頻度: 0.00% (0/190)							
		4	Predictive	Resistance	R2*	dasatinib ■ 7	国内適応外薬	
		5	Predictive	Resistance	R2*	imatinib mesylate ■ 8	国内適応外薬 FDA適応外薬	
5	ATM E2444K 39.0%							
	全がん種バリエーション頻度: 0.01% (27/27,093)							
	がん種別バリエーション頻度: 0.00% (0/190)							
	がん種別遺伝子変異頻度: 0.00% (0/190)							

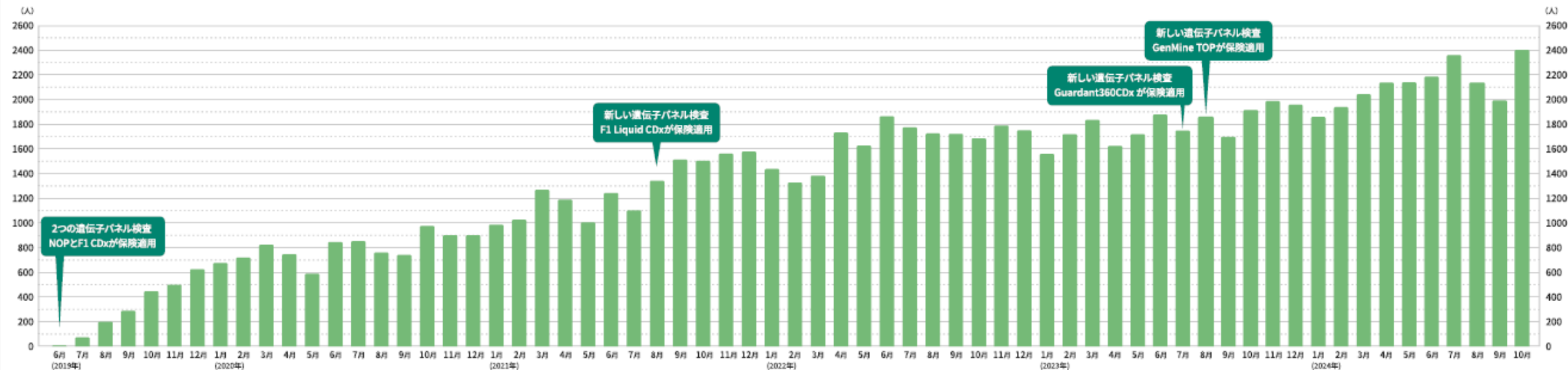
C-CAT登録数

C-CAT登録数累計

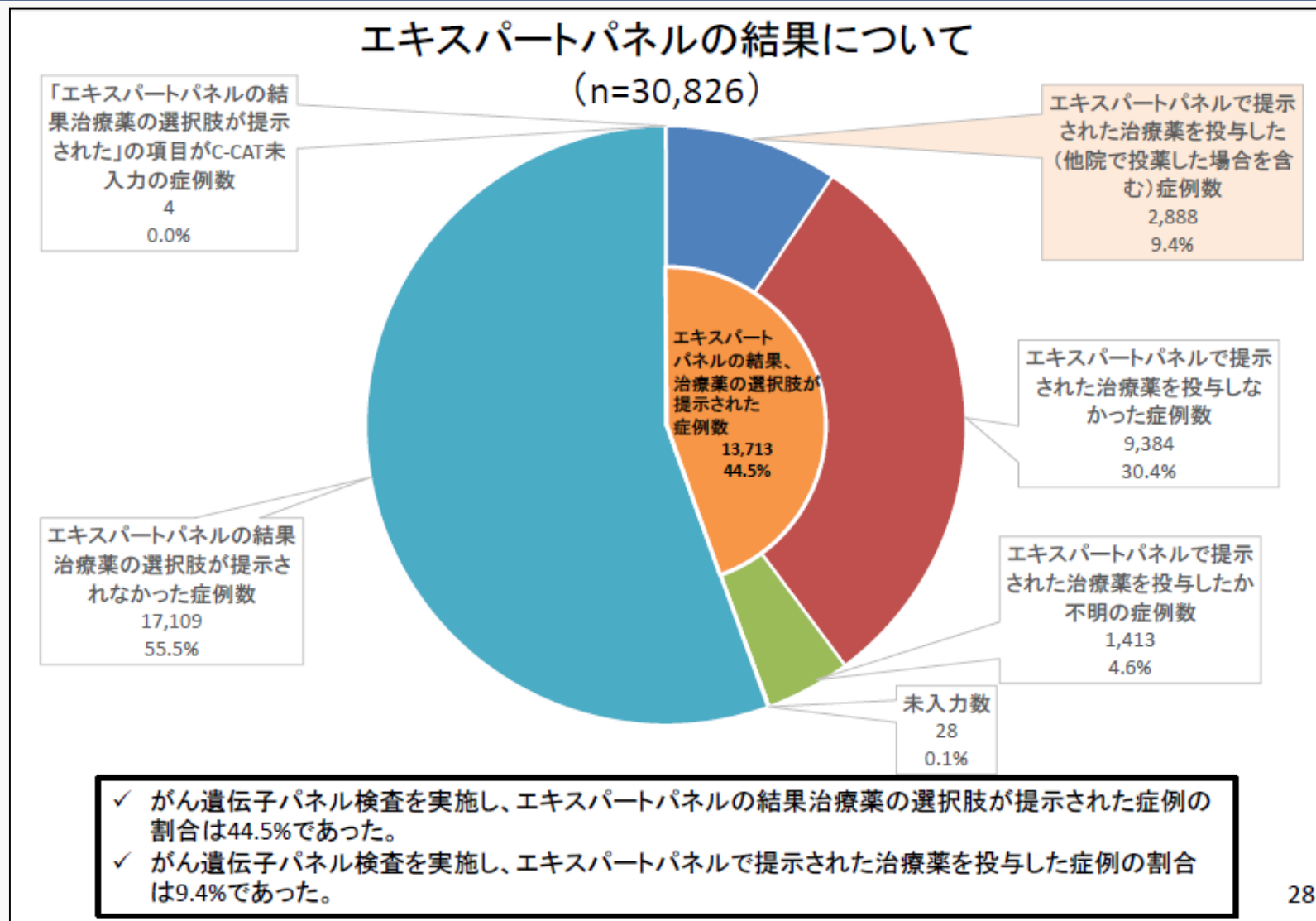


保険診療開始の2019年6月1日から
2024年10月31日まで

89,469
人



がん遺伝子パネル検査後の治療到達状況等（参考）



がんゲノム医療の概要と検査

がんゲノム医療の検査における留意点
(病理検体の取扱いを中心に)

FFPE標本必要量 NCCオンコパネル

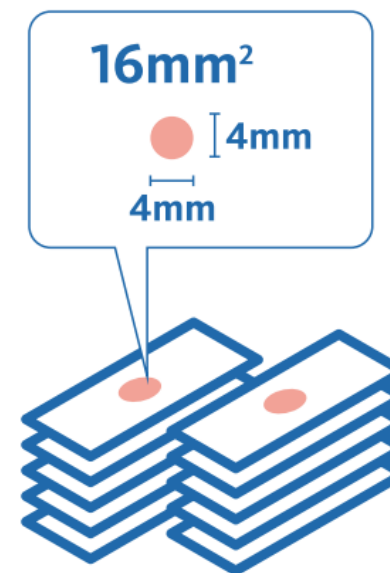
検体の取り扱いにおける留意点 ＊「検体の性質、採取法」等は、添付文書情報をご参照ください。

腫瘍組織(未染薄切標本)

必要検体量

厚さ10 μ mの切片(未染薄切標本)を5枚程度ご用意ください。
(5 μ mの切片の場合は10枚程度)

- スライド中の腫瘍細胞含有率が20%以上であることをご確認ください。
- 20%未満の場合はダイセクションをお考えください。炎症細胞浸潤が目立つ場合は、腫瘍細胞含有率が期待値より少なくなるため、注意して20%以上であることを判定してください。
- 1スライドあたり16mm²程度の組織をご用意ください。
上記の厚さ、枚数の標本をご用意いただく場合、4mm²以上の組織であれば本品の推奨インプット量である200ng以上の総DNA量が得られることを確認しておりますが、16mm²程度の組織を推奨しています。なお、腫瘍細胞の絶対数による推奨基準は設定されていません。
- 生検検体や検体が小さい場合または切り出しの厚さが異なる場合は、組織量が上記の条件と同程度になるように枚数を増減させるなどの調整をお願いします。



NCCオンコパネル製品ガイドより

https://products.sysmex.co.jp/products/genetic/AK401170/OncoGuide_Sample-preparation-guide.pdf

FFPE標本必要量 FoundationOne CDx

< 必要検体量 >

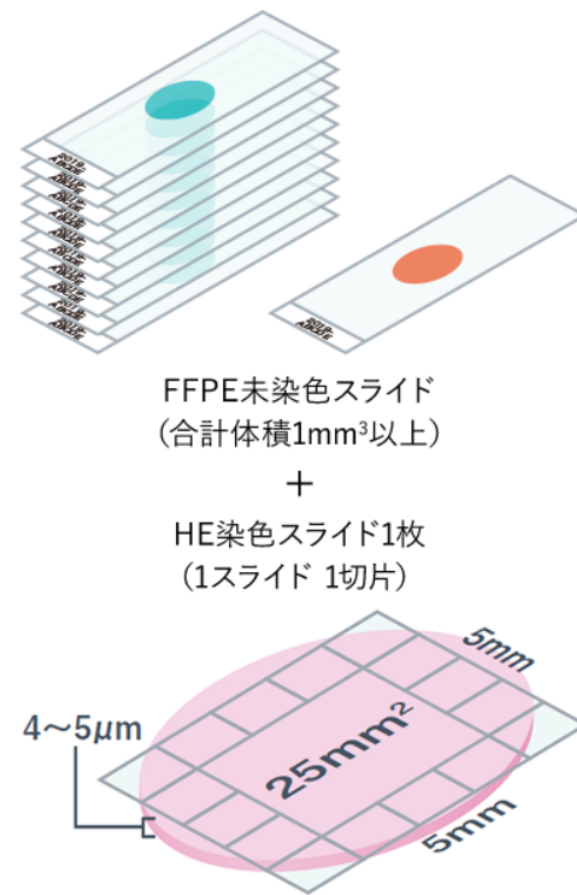
- FFPE検体のHE染色スライド1枚と未染色スライドを作製してください。
- 未染色スライドは厚さ4~5 μ mの切片を合計体積として1mm³以上*となるように作製してください。

*表面積25mm²以上の場合は、厚さ4~5 μ mの組織切片を10枚作製してください。

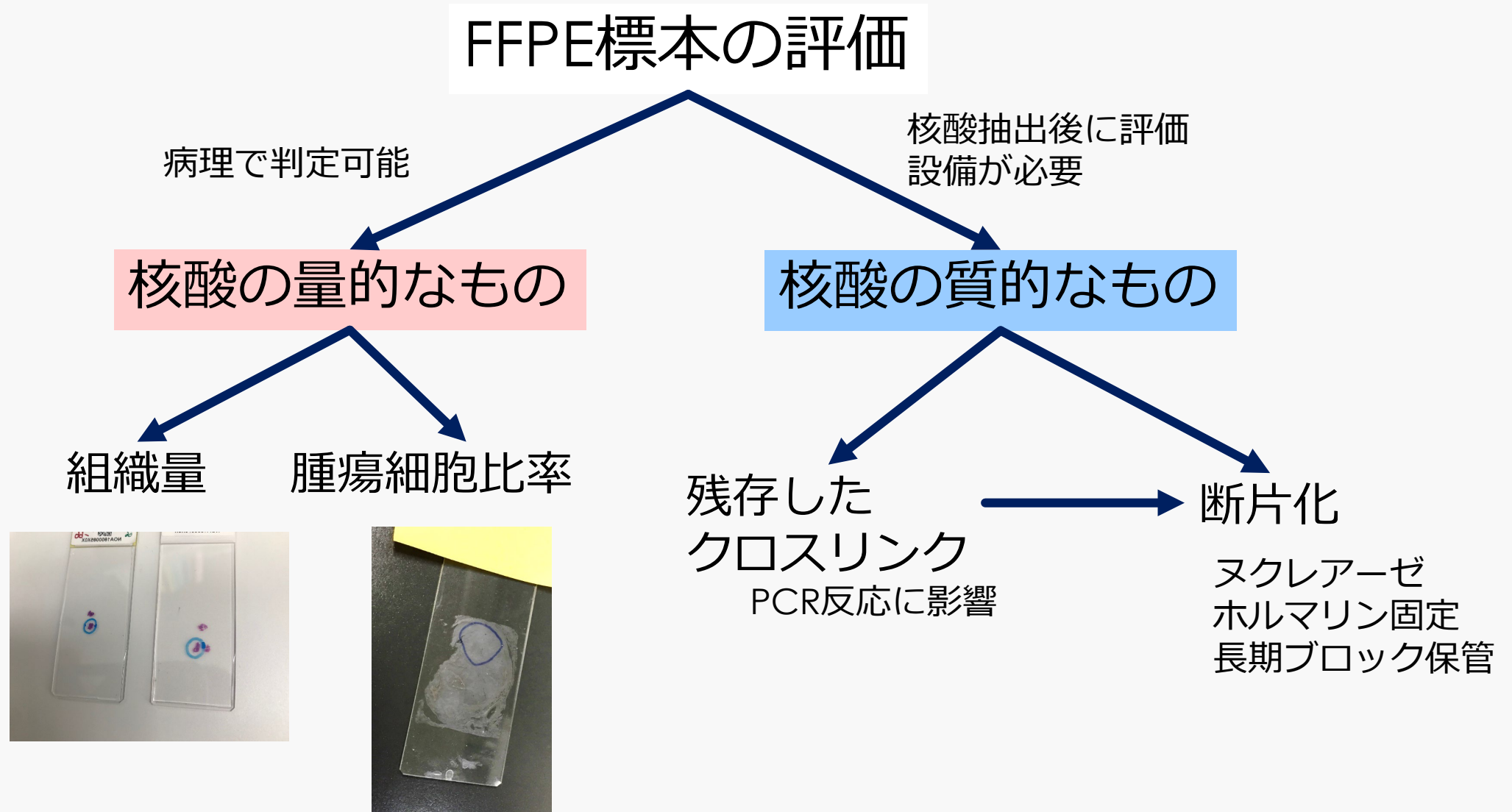
表面積25mm²未満の場合は、切片の合計体積が1mm³以上になるように、未染色スライドを**10枚以上**作製してください。

< その他の注意点 >

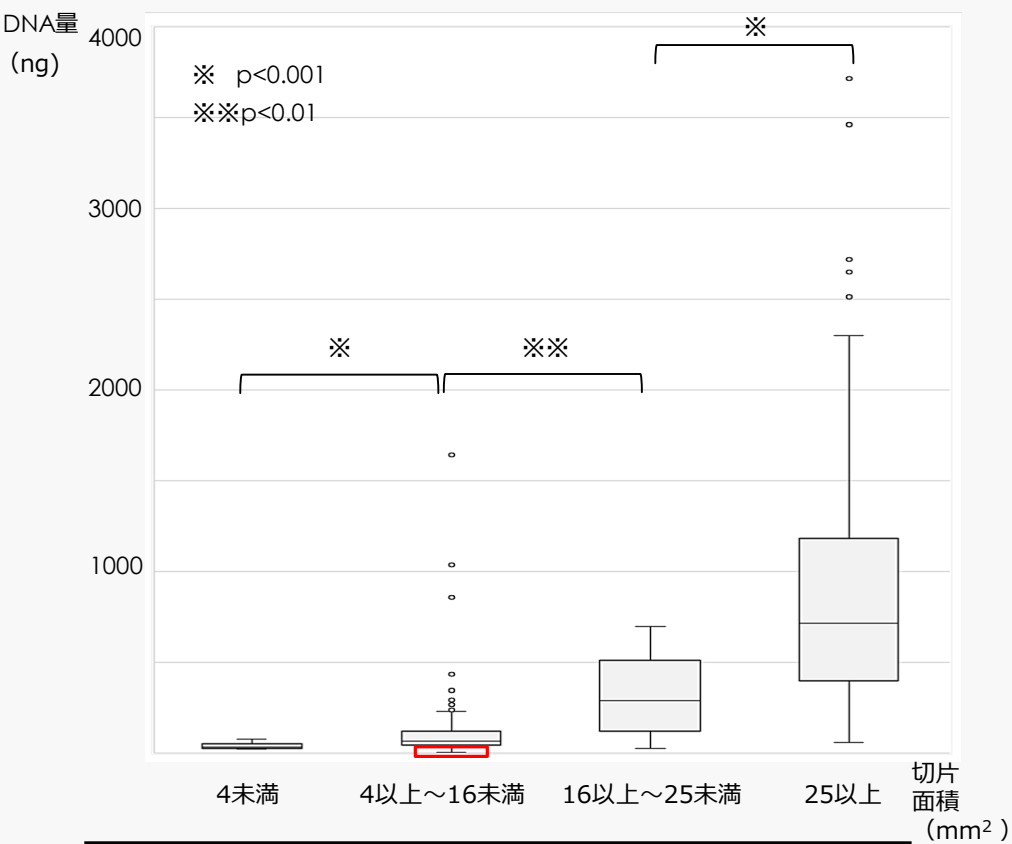
- 未染色スライドは正電荷スライドガラス(剥離防止コートスライドガラス)を用い、伸展・乾燥のための加熱(ベーキング)は避けてください。
- 1枚のスライドには、一つの切片のみとし、全て同一のブロックから薄切してください。
- 未染色スライドが10枚未満の場合は、検査を受け付けることができません。
- FFPE検体は、薄切後12ヵ月以内のものを使用してください。



FFPE標本の核酸評価のポイント



FFPE標本の切片の面積とDNA量



N	8	124	14	102
平均	39.5	115.0	318.1	905.0
最小	21.8	4.1	25.7	57.4
最大	75.8	1643.4	697.4	3717

4.1 ng/スライド1枚あたり

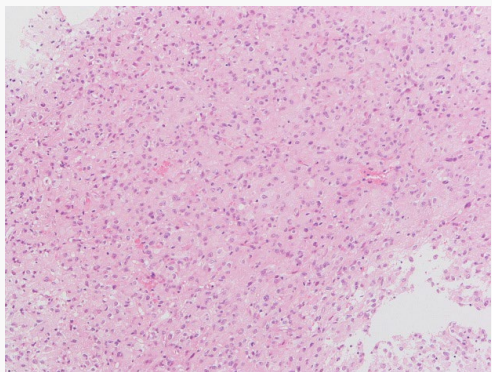
右前頭葉腫瘍生検 膠芽腫

FFPE未染枚数 38枚提出

総DNA量 153.9 ng (基準値200 ng 以上 参考値)



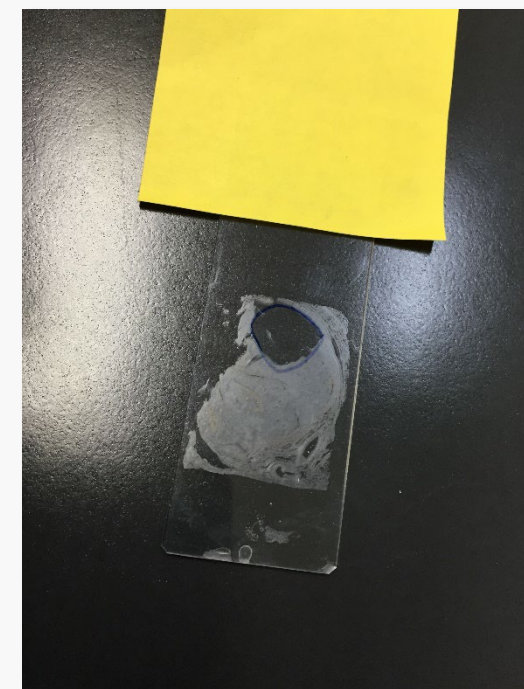
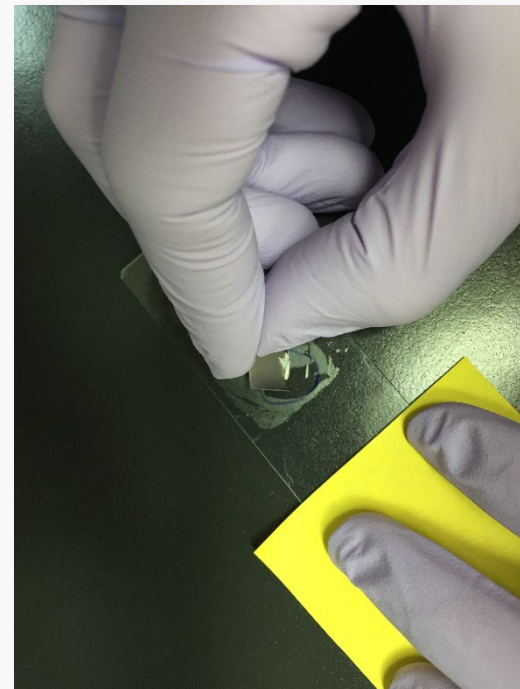
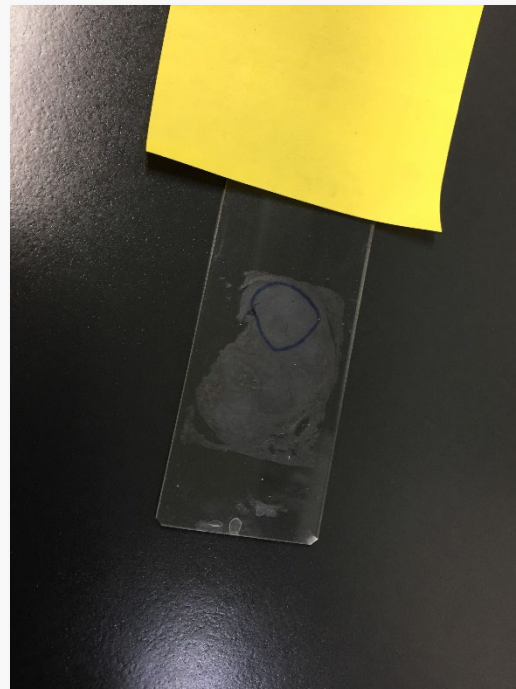
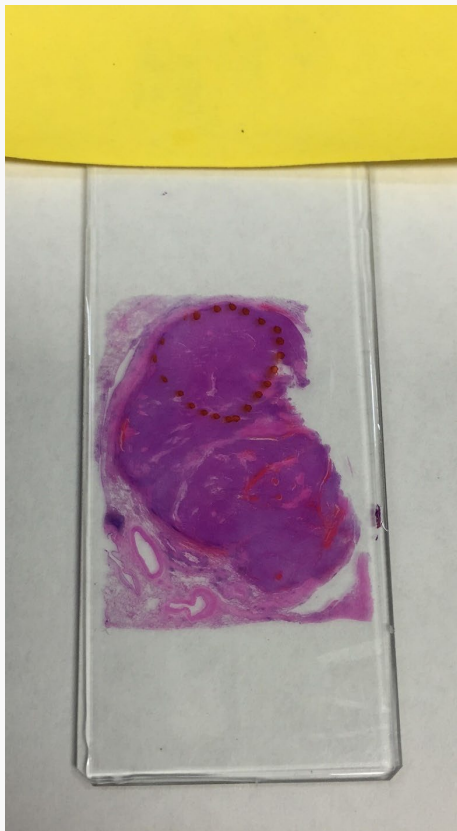
(対物×4)



(対物×10)

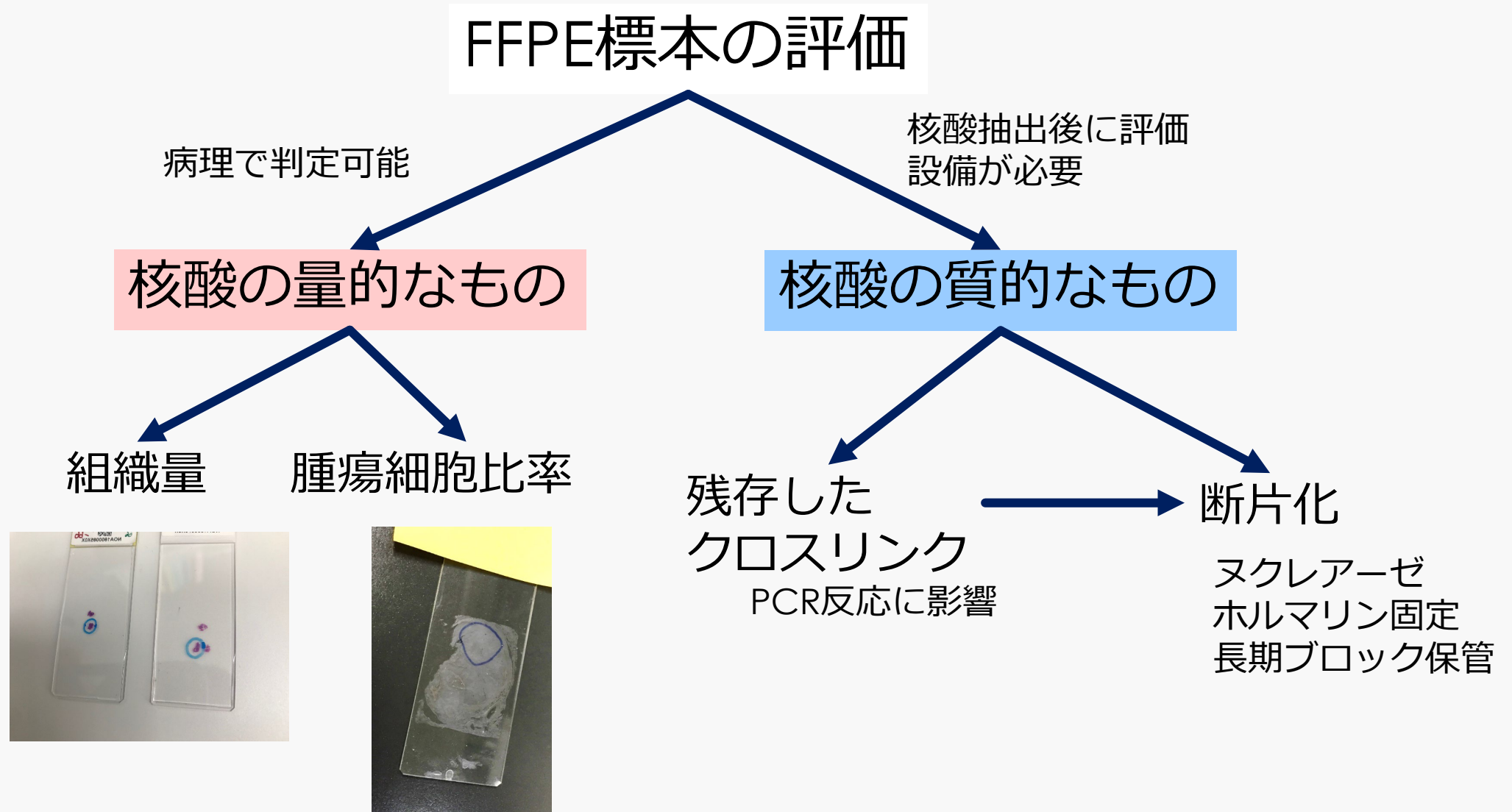
2019年8月から2020年6月までにOncoGuide™ NCCオンコパネルシステムで検査が行われ
エキスパートパネルが終了した248例のスライド1枚あたりのDNA量

腫瘍細胞比率を高めるマクロダイセクション

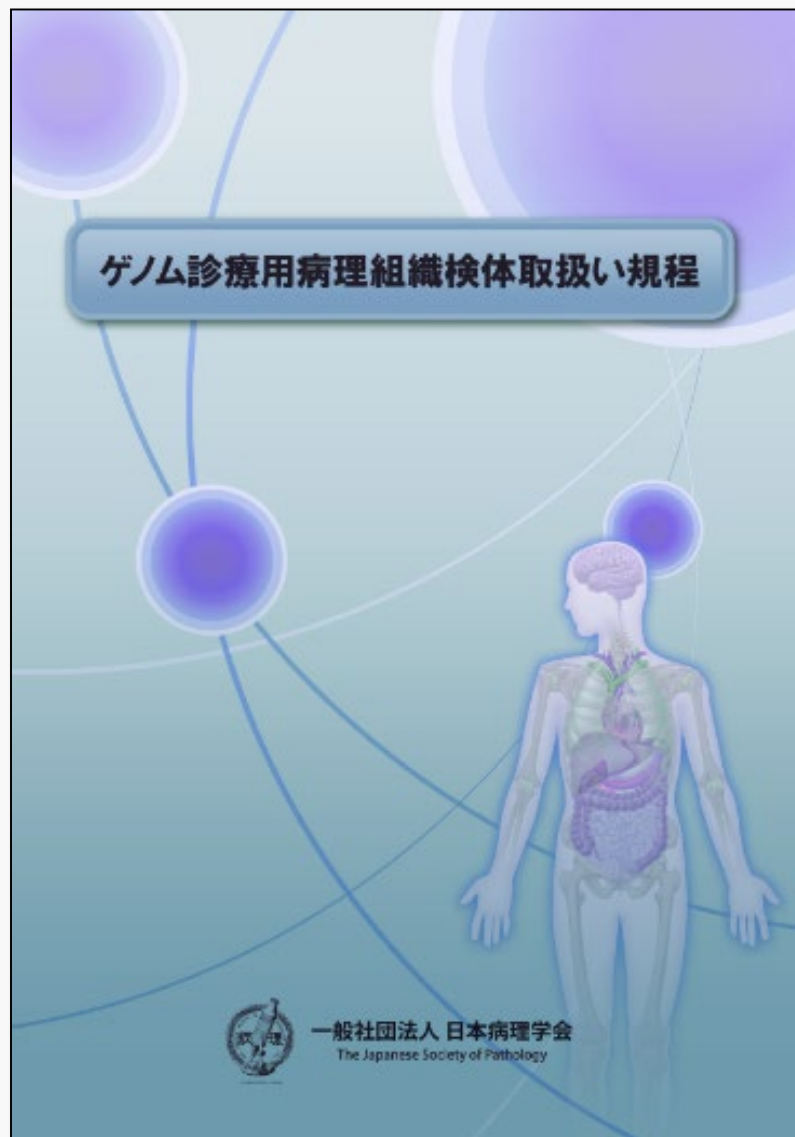


- ・ 病理医による領域決定は、目的細胞含有率が変化するため重要な操作
- ・ HE標本からトレース
- ・ リンパ球の浸潤に注意
- ・ 肝臓は肝細胞の倍数性に留意する

FFPE標本の核酸評価のポイント



ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程



1. 診療における病理組織・細胞検体の現状	1
2. ホルマリン固定パラフィン包埋組織・細胞検体の適切な取扱い	3
2.1 プレアナリシス段階	4
a) 固定前プロセス	4
b) 固定プロセス	5
c) 固定後プロセス	7
2.2 アナリシス段階	8
a) FFPEブロックの選択と薄切およびHE染色標本へのマーキング	8
b) FFPE検体からの核酸抽出	10
3. 検体取扱いに関する実証データ	13
4. 参考資料	39

〈実証データ〉

- ①日常診療下で作製されたFFPEブロックの遺伝子パネル検査適用性と核酸品質の施設間差
- ②日常診療下で作製されたFFPEブロックから得られたDNAの品質
- ③日常診療下で作製されたFFPEブロックから得られたDNAの収量
- ④ホルマリン固定時間延長が検体品質およびNGS用ライブラリー調製に与える影響
- ⑤ホルマリン固定時間延長による塩基置換アーティファクト生成への影響
- ⑥ホルマリン固定時間延長による総リード数への影響
- ⑦ホルマリン固定時間がマイクロアレイ測定へ与える影響
- ⑧FFPEブロック保管期間がDNA品質に与える影響
- ⑨FFPEブロック保管期間がDNA品質に与える影響
- ⑩FFPEブロック保管期間がRNA品質（総リード数）に与える影響
- ⑪FFPEブロック保管期間がDNAおよびRNA品質（リード数）に与える影響
- ⑫FFPEブロックの保管期間延長による塩基置換アーティファクトの生成とUNG処理によるアーティファクトの除去効果

ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程

重要なものを抜粋

固定前プロセス

手術より切除された組織は、摘出後速やかに冷蔵庫など4°Cで保管し、1時間以内、遅くとも3時間以内に固定を行う。

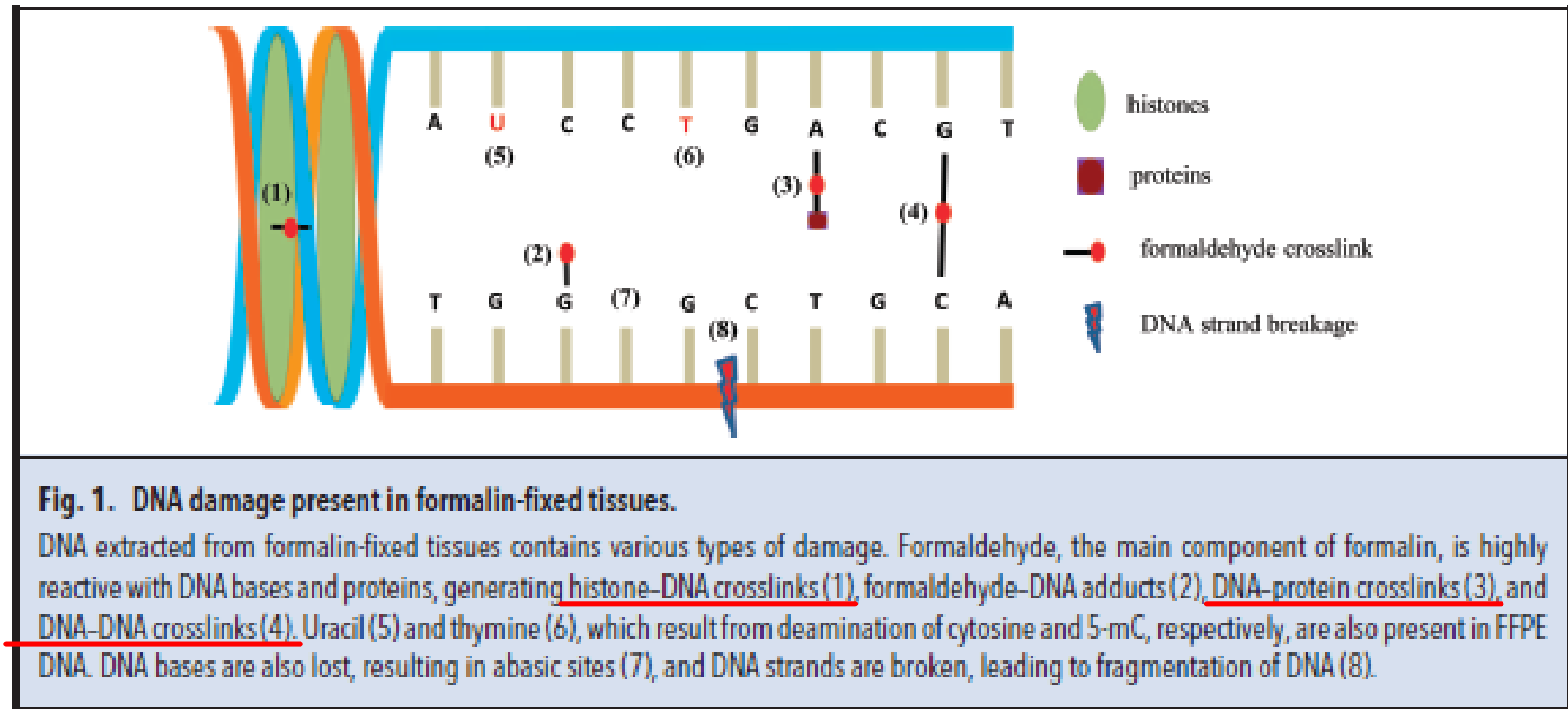
固定プロセス

- ・ホルマリン固定液の組成は、酸性や非緩衝ではなく、中性緩衝ホルマリン溶液を固定に用いることが望ましい
- ・ホルマリン濃度は10%（3.7% ホルムアルデヒド）を用いることが望ましい
- ・組織検体（手術検体，内視鏡的に切除された検体，生検検体）では，コンパニオン診断等の推奨を考慮し，6～48時間の固定を行うことが望ましい

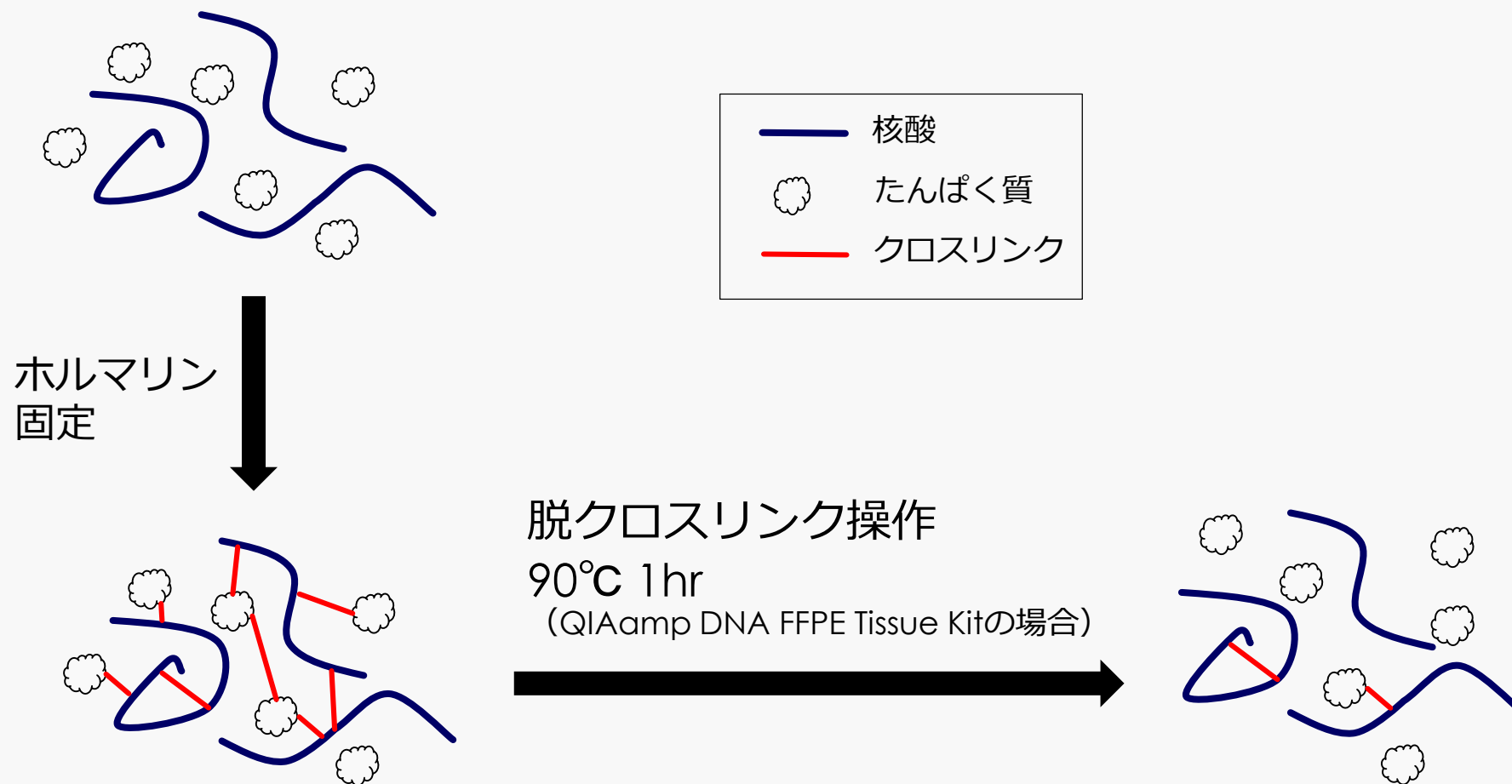
固定後プロセス

原則薄切後時間が経過した未染色FFPE標本のゲノム診断への使用は避け，可能な限りFFPEブロックから再薄切をすることが望ましい

ホルマリン固定による核酸への影響



脱クロスリンク



過固定（固定時間が長い）は
クロスリンクの量を増大させる

残存したクロスリンクは核酸抽出時に
断片化の原因となる

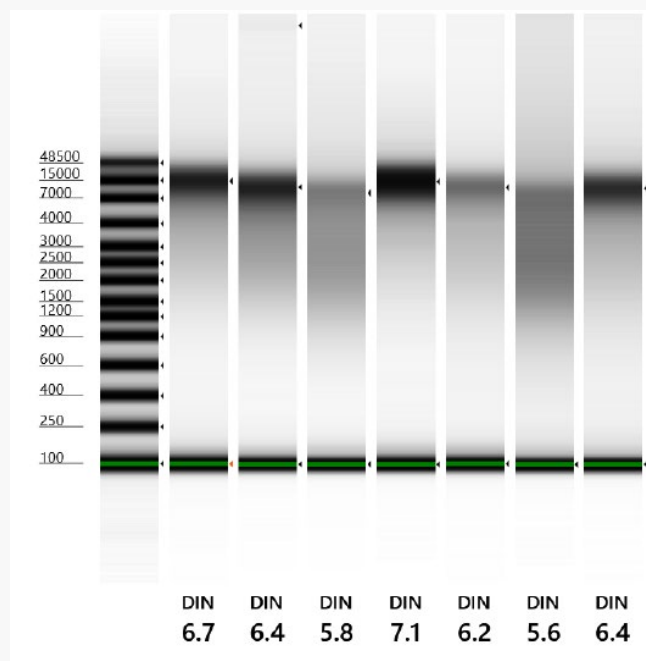
DNA品質評価



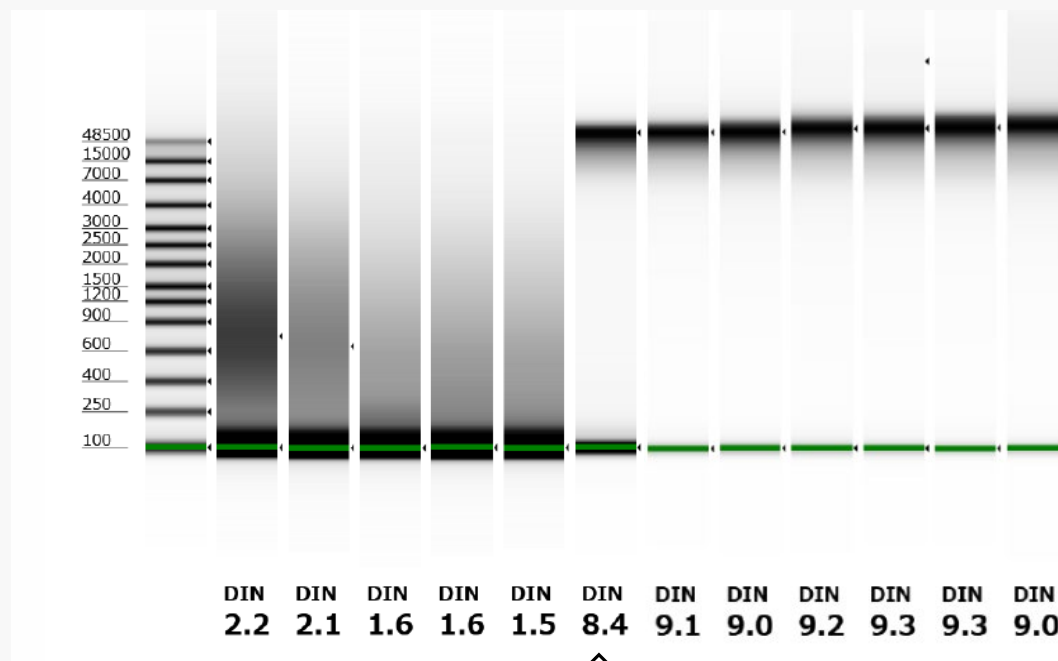
Agilent 4200 TapeStation

DIN (DNA Integrity Number)

DNAをそのまま泳動し確認する



FFPE標本
(中性緩衝ホルマリン固定)



FFPE標本
(非緩衝ホルマリン固定)

↑
髄液

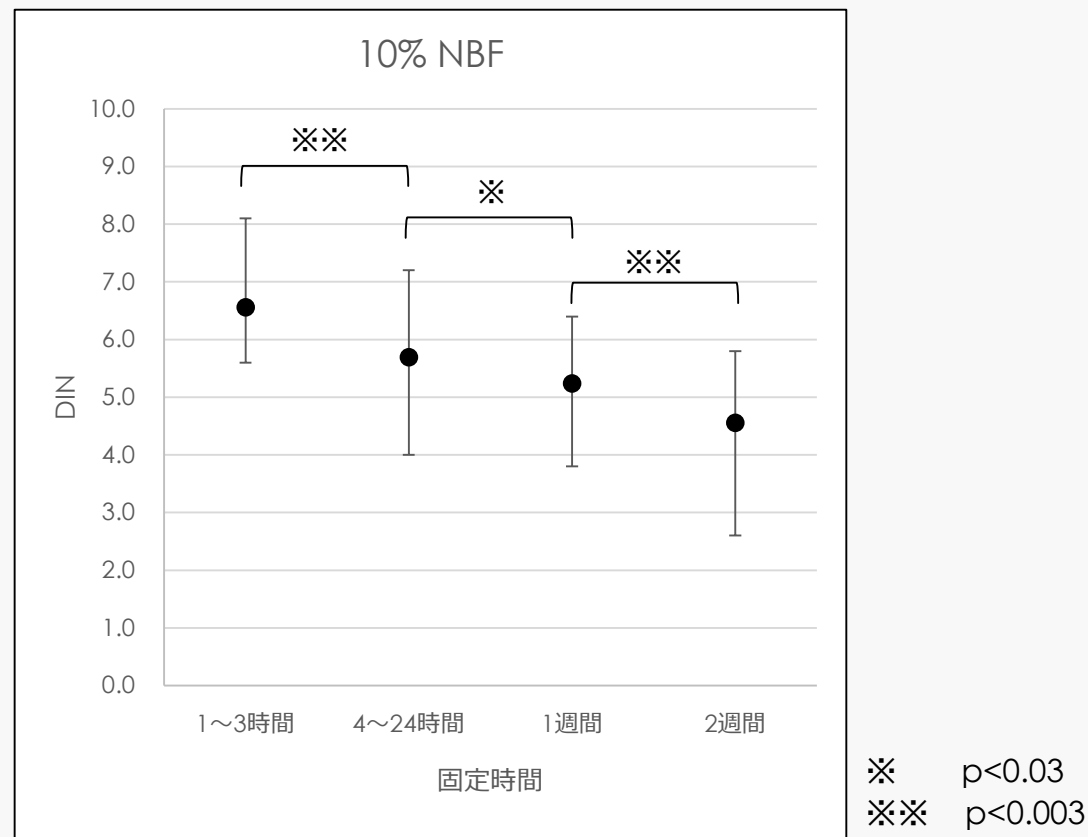
末梢血

DINによる固定時間の検証

対象：肺がんの手術検体20例

固定：10%中性緩衝ホルマリン 1～3時間 4～24時間 1週間 2週間

DNA抽出キット：QIAamp DNA FFPE Tissue Kit（QIAGEN社）

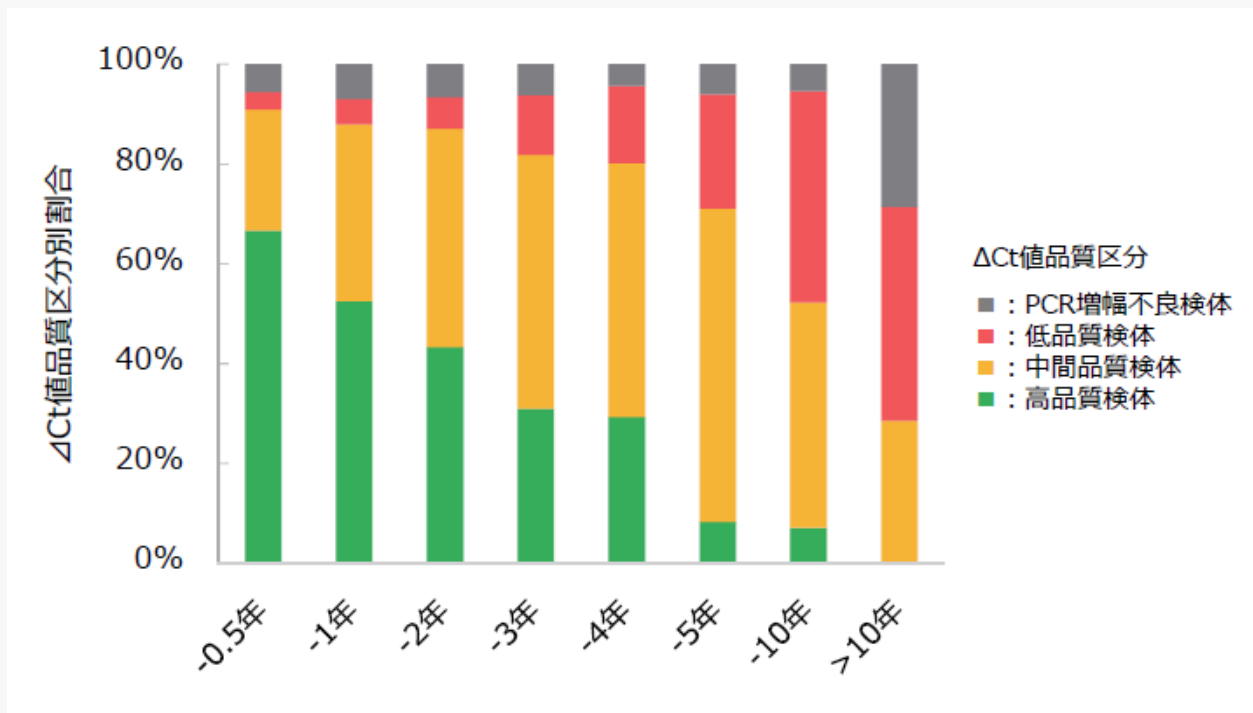


Verification: H. Kakishima, K. Tokita, H. Ichikawa, N. Motoi

ブロック経過年数とDNAの質

ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程

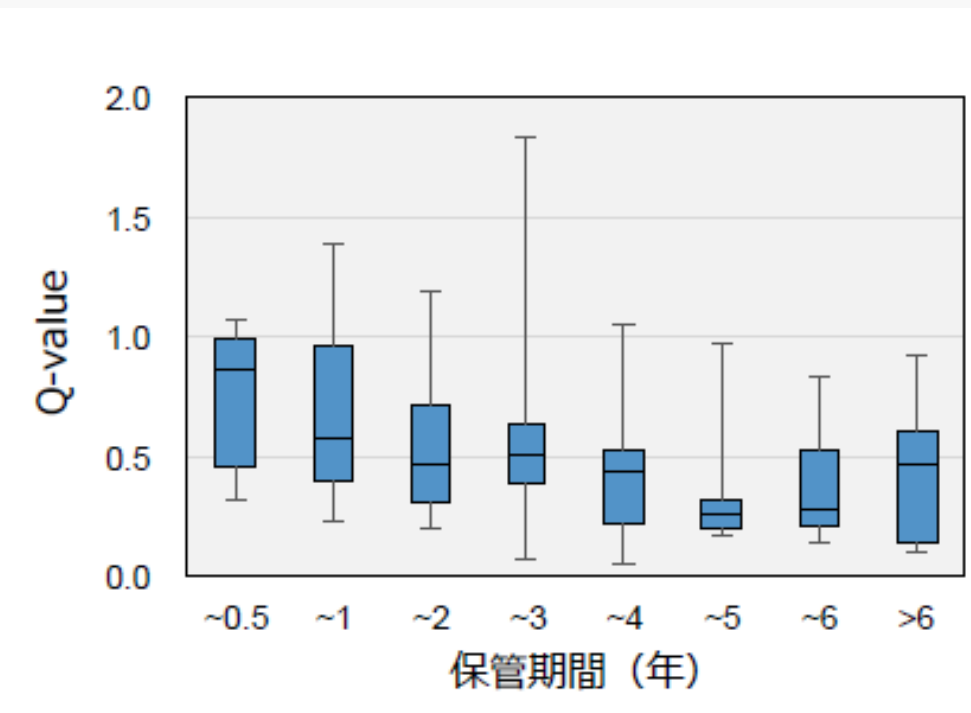
実証データ⑧ FFPEブロック保管期間がDNA品質に与える影響



GI-SCREEN 試験参加20施設から提出された診療時に作製された消化器癌のFFPE検体（生検および手術検体）のうちパネル解析が実施された2668 検体を対象

ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程

実証データ⑨ FFPEブロック保管期間がDNA品質に与える影響



TOP-GEARプロジェクト第1期前半において実際にNCCオンコパネル解析を行った131症例のFFPE がん組織検体の保管期間の影響

FFPE標本作製における核酸品質影響度・原因と対応

プロセス	影響度	品質低下の原因	対応策	ゲノム診療用病理組織 検体取扱い規程
プレアナリシス 固定前プロセス		内在性ヌクレアーゼ・自己融解による影響	早急にヌクレアーゼを含むタンパク質を変性させ活性を止める	4℃で保管1時間以内、遅くとも3時間以内に固定
プレアナリシス 固定プロセス		・酸性ホルマリンの場合加水分解が促進 ・クロスリンクによるPCR反応の阻害	・中性緩衝ホルマリンの使用 ・適正な固定時間	10%中性緩衝ホルマリン 6～48時間の固定
プレアナリシス 固定後プロセス アナリシス段階		長期保管による加水分解・塩基置換	古いブロックは避ける	作製時期が最新の検体を第一選択とすべき
		複合要因による核酸の品質低下	柿島裕樹 人材育成 がんゲノム関連の人材育成 日本染色体遺伝子検査学会誌.Vol.40 No1 : 2	

がんゲノムに用いる病理検体についてのまとめ

- ・ 固定前が核酸品質の影響度が大きい。早く固定を始める。
- ・ ホルマリンは非緩衝は避け中性緩衝を用いる。
- ・ ホルマリンの濃度は10 %
- ・ 適正な固定時間を守る。
- ・ 極端に古いブロックは使用しない。
- ・ 核酸の品質低下は各プロセスの複合的な要因
- ・ コンタミネーションに注意
- ・ RNAを用いる場合はDNAよりも検体処理はシビアに考える。
- ・ 細胞検体の有用性を期待

最後に

がんゲノム医療の実践は、がんゲノム医療の指定施設に限定され、NGSを用いた検査もほぼ外部委託されているのが現状であり概要が見えにくい情報収集を行っておきたい。

一方、病理検体の取扱いは、借用標本の使用などもあり国内の病理検査室全体に関わる。病理プレアナリシスを理解した検体品質の担保が重要である。