

講義日:10月10日(水) 第2回「臨床シーケンスの実際ー情報解析を中心にー」

講師:国立がん研究センター研究所 加藤 護

	受講者からの質問事項	回答
1	検体採取から報告書提出までのTATは？	おおむね2週間を目標としています。ただし現時点では、後ろに伸びるケースもあるようです。今後効率化が進めば、目標に達すると思います。
2	ガンと言っても色々な種類があると思うのですが、全てのガンに共通な特徴と個別なガンの話しと両方あると思うのですが、今後どちらの方向が主体となると思われますか？	承認薬の基本的な使い方は、特定の癌腫の、特定の遺伝子に対する適用で、特定の遺伝子に変異が見られてもそれだけでは癌腫普遍的には使いません。しかし、オフラベルユースという考え方では、主治医の責任の下、別の癌腫に適用することは可能です。研究に関して言えば、今後も両方の視点が補い合って、がんに対する知識が深まっていくと思います。
3	遺伝子変異の検査にどれくらいの費用がかかりますか?臨床シーケンスにどれくらいの費用と時間がかかりますか？	具体的な額は申し上げられないと思いますが、数十万～百万行かない程度と想定しています。検査システムによって、実際の額は異なるようです。時間に関しては、Q2 の回答の通りです。
4	特定の遺伝子の変異が癌の原因になるかどうかについて、iPS細胞による培養細胞を用いて調べられるでしょうか？	私は専門では無いので詳しくは分からないのですが、可能と思います。ただし現時点では、がんの培養細胞やマウスモデルがあるので、まずはそちらを使うと思います。それでも足りない部分があれば、iPS を利用するのだと思います。
5	オブジーボのお話がありましたが、オブジーボで効果が得られるのは対象疾患患者の2～3割で重篤な副作用が発現する可能性もあると報道されています。臨床シーケンスによって患者を選定することにより、効果が得られた症例の増加および副作用の発現した症例の回避はどれくらいの割合で可能となっているのでしょうか？ また、臨床シーケンスは高額な治療を効果的に実施するための手段の1つになると思いますが、検査自身が高額では意味が薄れてしまいます。臨床シーケンスによる検査は、いくらくらいの費用がかかるのでしょうか？(費用対効果は得られているのでしょうか？)	これは最先端の内容で、まだ議論するに十分な数を持ったデータは出ていないと認識しております。費用は上の回答の通りですが、費用対効果については、これも最先端の内容で、これから研究していくことになるのだと思います。
6	遺伝子解析の結果による見解と、病理診断の結果による見解は必ず一致するのでしょうか？ 一致しない場合、どのような判断がされるのでしょうか？	免疫染色やFISHなどの結果と一致しないケースもあります。それぞれの検査法によって初めて拾われるものもあるようです。まずは、擬陽性に注意しながら、エキスパート・パネルで議論します。その後、再検査するのか、それとも治療に進むのか、などの判断は、主治医に委ねられます。
7	臨床シーケンスフローにおける遺伝子診断では、第一評価、第二評価、第三評価および協議の担当者および参加者が関わっていますが、それぞれの担当者はどのような立場の人が担っているのでしょうか？ 第一評価の担当者<第二評価の担当者<第三評価の担当者のようなヒエラルキーが存在するのでしょうか？ 第一評価における判断が最終な遺伝子診断結果までに大きく変わるような事もあるのでしょうか？ また、多くの担当者が関わって診断された遺伝子診断結果であっても、推奨する方針とは異なる治療を、最終的に判断する担当医師によって選択されることもあるのでしょうか？ その場合、遺伝子評価者にはフィードバックされ、以降の判断の参考にされるのでしょうか？	我々のシステムでは、ゲノム研究者が第一評価、ゲノム科学をよく知っている医師が第二評価、彼らとさらに腫瘍内科医が第三評価でした。ただし現在では、第三評価は、エキスパート・パネルと統合されたと思います。第一評価では、時には生データを見て、擬陽性や偽陰性を見つけ出しますので、それに対して専門知識を持つゲノム研究者が関わっています。その第一評価者の判断を、第二評価者が補って訂正することもあります。どの評価も、レポートに影響を与えます。しかしながらレポートはあくまでも推奨勧告で、最終判断は主治医に委ねられます。今のところ、時折行うまとめ作業に、遺伝子評価者も参加してますので、フィードバックされています。しかし今後数が増えてきましたらそれも難しくなってくるので、そのような集計作業がオンタイムで行えるようなシステムを早急に作成する必要があると思います。