



臨床病理レビュー 特集第 157 号
コンパニオン診断の進展 2016-2017
 - 個別化医療の新展開に向けて -

目 次

はじめに.....登 勉... 巻頭

I. 遺伝情報の取扱いをめぐる最近の動向

1. 無侵襲的出生前遺伝学的検査 (NIPT) の現状と今後の課題 関沢 明彦	1
I . 無侵襲的出生前検査: 母体血漿中 cfDNA を用いた検査の歴史	1
II . 母体血漿中胎児 cfDNA の由来.....	2
III . 新しい出生前遺伝学的検査: 母体血胎児染色体検査 (non-invasive prenatal genetic testing: NIPT)	3
A. 母体血胎児染色体検査法の開発.....	3
B. MPS 法を用いた母体血胎児染色体検査法の原理.....	3
C. 母体血胎児染色体検査法の検査精度.....	4
D. 我が国における母体血胎児染色体検査の現状.....	4
E. 母体血胎児染色体検査法の発展性.....	6
IV . 母体血胎児染色体検査での遺伝カウンセリング	7
V . 我が国における母体血漿 cfDNA を用いた胎児染色体検査の今後.....	7
2. 日本 HBOC コンソーシアムの活動状況新井 正美・他...	9
I . JHC の概要.....	9
II . 全国登録事業	11
A. 測登録の概要.....	11
B. 登録参加の実際.....	11
C. 登録事業の課題 (FAP の登録と比較して).....	13
D. 登録事業の基本的なコンセプト.....	13
III . 教育セミナーなどの普及活動	13
A. セミナーの概要.....	13
B. ニュースレターの発行や学術集会	15

3. 遺伝子検査ビジネスの規制をめぐる課題	武藤 香織	18
I . 個人遺伝情報取扱事業者への規制		18
A. 個人情報保護法と個人遺伝情報ガイドライン		18
B. 個人遺伝情報ガイドラインの特徴		19
II . NPO 法人個人遺伝情報取扱協議会による自主規制		20
A. 「個人遺伝情報を取り扱う企業が遵守すべき自主基準」の策定		20
B. 体質遺伝子検査分野をめぐる諸問題		21
III . まとめ		22
4. ゲノムリテラシー向上の取り組み	櫻井 晃洋	24
I . 医療者のゲノムリテラシー		25
A. 医学部卒前教育		25
B. 看護職者の認識		27
C. 医師以外の医療職者の卒前教育における遺伝医学教育		28
II . 一般市民のゲノムリテラシー		28
A. 意識調査		28
B. 学会を中心とした取り組み		28
II. コンパニオン診断 (薬) の現状と課題		
1. リキッドバイオプシーの遺伝子変異検出における臨床有用性	渡辺 玲子・他	31
I . BEAMing Degital PCR 技術 (BEAMing 法) の特長		31
II . 大腸がんにおける RAS 遺伝子変異検出の有用性		32
A. 抗 EGFR 抗体薬治療と大腸がん RAS 遺伝子設		32
B. BEAMing 法を用いた RAS 遺伝子変異検査の有効性		33
III . 今後の展望		36
2. 臨床検査への NGS やマルチマーカー検査導入の課題	別府 弘規	38
I . 検査の品質保証		38
II . 結果報告		42
III . 情報管理とセキュリティ		43
IV . コスト		43
V . 専門的人材の育成		43
VI . まとめ		43
3. 製薬企業におけるコンパニオン診断薬開発のチャレンジと対策	廣橋 朋子	45
I . 新薬と新規コンパニオン診断薬を同時開発する際のプロセスと課題		45
II . 新薬と新規コンパニオン診断薬承認後の課題		
— 後発コンパニオン診断薬の必要性 —		47
III . 診断薬の規制区分の課題		48
4. コンパニオン診断薬開発の現状と課題に関するアンケート調査の概要	鈴木 孝昌	51
I . 背 景		51

Ⅱ. 企業向けアンケート調査	52
Ⅲ. アンケート結果	52
Ⅳ. アンケート結果から分かってきたこと	55
Ⅴ. 現状を踏まえた将来への提言	56
III. トピックス	
エクソソームの診断・治療への応用	門田 宰・他 .. 57
Ⅰ. エクソソームの特性	57
Ⅱ. エクソソームのバイオマーカーとしての役割	59
Ⅲ. エクソソームの治療薬としての可能性	61
IV. 企業による取り組み	
1. 個別化医療のための全自動クリニカル PCR 装置	天野 雅彦 .. 65
Ⅰ. 臨床検査におけるエラー	66
Ⅱ. 臨床検査における品質保証	66
Ⅲ. 全自動解析装置	67
Ⅳ. 小型全自動装置の可能性	69
Ⅴ. 課題	70
A. 装置と試薬のバランス	70
B. 製品（ロット）間差の最小化と出荷基準のバランス	70
C. 製品（ロット）間差の最小化と製造適正のバランス	71
D. 検査ロバスト性の向上と誤判定抑止のバランス	71
E. アプリケーションの拡大	71
2. ロシュのシークエンシングにおけるビジョンと今後の製品展開	田中 政道 .. 73
Ⅰ. ロシュのシークエンシングにおけるビジョン	73
Ⅱ. ロシュのシークエンシングにおける歴史	73
Ⅲ. 今後の製品展開	74
3. 次世代シークエンス：Now	石倉 清秀 .. 76
Ⅰ. NGS が遺伝子検査にもたらしたもの	76
Ⅱ. NGS ベースでの遺伝子解析の実際	78
A. エクソーム解析用キット	78
B. RNA シークエンシング：TruSeq RNA Access ライブラリー調製キット	78
C. カスタムパネル：TruSeq Custom Amplicon Low Input	78
Ⅲ. Precision Medicine に向けて	79
Ⅳ. NGS の体外診断薬	80
Ⅴ. LDT: Laboratory Development Test	80
おわりに	前川 真人 .. 82

参考資料

ゲノム医療実現推進協議会中間とりまとめ（平成27年7月）……………巻末

索引……………巻末