

3. 細胞診と遺伝子検査-実用化に向けて

○龍見重信¹⁾、藤井智美²⁾、東千陽¹⁾、鈴木久恵¹⁾、竹内真央¹⁾、
西川武¹⁾、畠山陽子²⁾、武田麻衣子²⁾、伊丹弘恵²⁾、
森田剛平²⁾、内山智子²⁾、大林千穂²⁾

1) 奈良県立医科大学附属病院 病院病理部

2) 奈良県立医科大学 病理診断学講座

近年のがんゲノム医療の進歩に伴い、様々な臓器、腫瘍に対して多様な遺伝子検査が行われている。対象となる検体は、*EGFR* 変異検査は細胞検体が可能であるものの、現在保険収載されている遺伝子パネル検査に供する検体は、ホルマリン固定パラフィン包埋(formalin fixed paraffin embedded, FFPE)組織に限られている。しかしながら、FFPE を用いた遺伝子検査にはいくつかのハードルを克服する必要がある。1 つ目は、ホルマリン固定による核酸の変化である。ホルマリン固定はタンパク質の安定性がよく、組織の長期保管は可能であるものの、経時的に核酸が分解されることが知られている。2 つ目は、組織量の限界である。経気管支肺生検等の小さな組織では、病理診断後に遺伝子検査を実施するのが難しい場合が少なくない。NGS 検査においては、網羅的検査は言うまでもないが、単一遺伝子検査でさえ検体不十分として実施できないことがある。

このような遺伝子検査のハードルを克服していくうえで、検査対象を FFPE だけでなく、種々の細胞診検体を用いることができれば対象症例や用途を拡大できる可能性がある。細胞診は患者に対して非侵襲的かつアルコール系固定液で核をホールで含んでいることから本来核酸は良好に保存され、リキッドバイオプシーとは異なり悪性細胞を確認できる、等多くの利点がある。我々の施設では、現在、日常的な細胞診検体での遺伝子検査の可能を検討している。現在まで、LBC 固定細胞検体からの核酸抽出方法、臍の EUS-FNA での *KRAS* 遺伝子、喀痰での *EGFR* 遺伝子を PCR 法及び次世代シーケンサーを用いて検討したので紹介する。