Ⅱ. 各論

4. ゲノム情報に基づいた診断とコンパニオン診断薬

愛知県がんセンター中央病院遺伝子病理診断部
藤田　史郎

同　遺伝子病理診断部 部長
谷田部　恭

[Summary]

ゲノム情報の臨床への応用は，次世代シークエンサー（NGS）の登場により現実のものとなった．NGSを用いることで，高精度で大量のゲノム情報を，高速かつ低価格で得られるようになり，ライフサイエンスの様相が大きく変わろうとしている．

一方，コンパニオン診断薬は薬剤の有効性や安全性を一層高めるために，その対象患者に該当するかどうかなどをあらかじめ検査する目的で使用される診断薬である．一度に多くの遺伝子座位や多数の遺伝子配列を検索できるNGSを，コンパニオン診断の領域で活用する動きが加速している．本稿では，NGSを中心としたゲノム解析をコンパニオン診断薬に応用することの利点と，それに伴う問題点について述べる．

Key Words：

コンパニオン診断薬□次世代シークエンサー□NGS□癌□バリアント

はじめに

この10年，次世代シークエンサー（next generation sequencer；NGS）によるゲノム解析技術の著しい進歩と，NGS自体の普及も相まって，これらシークエンス結果が実地医療に登場する機会が増加している．

現時点では，生殖系遺伝子（germline genome）解析としては，生後間もなくに判明する重篤な遺伝性疾患から，高発癌リスク遺伝子（家族性腫瘍）・特定の家族性アルツハイマー病などの中枢神経疾患・感染症への易罹患性遺伝子の検索が，体細胞遺伝子（somatic genome）としては癌組織の遺伝子バリアント，そのほか感染性微生物のメタ解析など，さまざまな分野に応用されている．

一方，コンパニオン診断薬の概念自体は，NGS登場前からすでに定着しており米国では①医薬品の安全性と有効性を担保するために，②医薬品の投与に必須の診断・検査と定義されている[1]．よく似た語にコンプリメンタリー診断薬という概念があるが，こちらは医薬品の安全性や有効性を担保するものの，医薬品の投与に必須ではない点がコンパニオン診断薬と異なる．わが国では医薬品医療機器総合機構（PMDA）にて，コンパニオン診断薬は『特定の医薬品の有効性又は安全性の向上等の目的で使用するものであって，当該医薬品の使用に不可欠な体外診断用医薬品又は医療機器であること』と定義されている[2]．プレシジョン

SAMPLE

Copyright(c) Medical Review Co.,Ltd.