

1 章 知っておくべき基本的なこと

——がん遺伝子検査の特徴と、がんゲノム医療の流れ

がんゲノム医療の全体像 [柳田絵美衣] 1034

保険適応の各がん遺伝子検査の特徴

コンパニオン診断薬・免疫組織化学 [柳田絵美衣, 今川 誠] 1040

肺癌マルチプレックス遺伝子検査 [南 智也] 1045

がんゲノムプロファイリング検査 [赤羽俊章] 1048

がんゲノム医療の流れ

外来での患者説明から同意の取得まで [須賀淳子] 1052

検体の受付からレポート作成 [柿島裕樹] 1056

レポートの種類と内容・読み方 [里見介石] 1059

エキスパートパネル [赤羽俊章] 1062

がんゲノム情報管理センター(C-CAT) [柿島裕樹] 1066

二次的所見への対応 [浦川優作] 1068

2 章 がんゲノム検査に関わる テクニックと工程

病理検査領域の工程

各臓器の腫瘍取扱い規約に基づく

基本的な切り出し方法 [江本 桂] 1071

検体の取り扱いと標本作製

固定, 薄切, 細胞採取(ダイセクション) [柳田絵美衣] 1075

腫瘍細胞含有率の算出方法とトリミング [川野竜太郎] 1080

外部委託の具体的な方法とポイント

OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム, FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル,
GenMineTOP® がんゲノムプロファイリングシステム, Guardant 360® CDx がん遺伝子パネル [山田 寛]…… 1082

遺伝子関連検査領域の工程

核酸(DNA, RNA)の取り扱い

FFPE からの核酸抽出 [柳田絵美衣] 1089

核酸品質確認(ΔCT, DIN, A260/A280) [井上博文] 1095

FFPE から抽出した DNA の品質と量 [柳田絵美衣] 1098

FFPE から抽出した RNA の品質と量 [雨宮健司] 1103

ライブラリー作製

(アンプリコンシーケンス法, キャプチャーシーケンス法) [赤羽俊章] 1106

シーケンサー(Wet & Dry) / 次世代シーケンサー

合成によるシーケンシング法: イルミナ社 [赤羽俊章] 1111

半導体シーケンス: サーモフィッシャーサイエンティフィック社 [雨宮健司] 1114

サンガー法・プライマー作製法 [池尻 誠] 1117

検体の保管と管理のポイント

NGS 解析などにおける検体品質管理 [柳田絵美衣] 1120

ISO 20387: バイオバンク [山田 寛] 1123

検査品質の精度管理

がんゲノム医療に関わる病理検査: ISO 15189 [柿島裕樹] 1127

遺伝子関連検査(NGS)

ISO 15189 の要求内容と実際の運用例 [柿島裕樹] 1130

精度管理法など [柳田絵美衣] 1132

3 章 知っておくべき バイオインフォマティクスについて

バイオインフォマティクス解析の流れ

一次解析, 二次解析, 治療エビデンスの検索 [谷嶋成樹] 1136

バリエーションの表記方法 [雨宮健司] 1142

公共データベースの実際の操作方法 [雨宮健司] 1145

一次解析・二次解析の専門用語解説 [谷嶋成樹] 1157

4 章 がんゲノム検査の臨床的有用性の 現状：治験など

がん遺伝子パネル検査の結果に基づく治療

保険診療, 治験, 患者申出療養, 先進医療 [須賀淳子] 1162

がんゲノムプロファイリング検査や

コンパニオン診断の結果から実施される治療例 [水野孝昭] 1167

大腸癌のがんゲノム検査による診断から

治療への流れ [佐貫 毅] 1169

5 章 **がんゲノム検査の診断的有用性： 分子遺伝学的分類など**

婦人科腫瘍

卵巣癌：HRD、類内膜癌：TP53, MMR, POLE, NSMP など [柳井広之] 1172

脳腫瘍

ゲノム検査の現状と課題 [柴原純二] 1178

軟部腫瘍

がんゲノム検査の診断的有用性と分子病理学的診断の現在 [森 泰昌] 1182

6 章 **これからがんゲノム医療を 学ぶ人のために**

ヒトゲノムとがんについての基礎

ヒトゲノムの基礎 [須賀淳子] 1187

遺伝子とがん [柳田絵美衣] 1191

ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程 [田口健一] 1194

関連資格の種類と取得・更新方法

認定病理検査技師 [山田 寛] 1197

認定臨床染色体遺伝子検査師(遺伝子分野) [中村信之] 1200

遺伝子分析科学認定士(初級・一級) [雨宮健司] 1202

ジェネティックエキスパート [柿島裕樹] 1204

バイオインフォマティクス認定技術者 [池尻 誠] 1206

バイオリポジトリ技術管理士 [柳田絵美衣]	1208
がんゲノム医療コーディネーター [須賀淳子]	1210

7 章 Q & A, トラブルシューティング, 困ったときの…

DNA 量が足りないときは, どうすればよいですか? [中村信之]	1211
DNA の品質が悪かったときは, どうすればよいですか? [中村信之]	1213
コンタミ疑いの結果が返却されたとき, 何が原因ですか? どうすればよいですか? [中村信之]	1216
外注検査に提出する際の注意点に“伸展温度”の条件がありますが, なぜですか? 条件を満たさない場合はどうなりますか? [柳田絵美衣]	1218
がんゲノム医療に関して多い問い合わせはなんですか? [須賀淳子]	1219