



배포일	5월 25일(2매)	담당부서	심폐병리연구회/분자병리연구회
-----	------------	------	-----------------

대한병리학회, “조직검사가 불가능한 암환자를 진단하는 액상생검, 조직-세포-분자 통합진단 능력이 중요” 강조

○대한병리학회는 2018년 4월 전국 22개 기관에서 액상생검을 이용한 EGFR 유전자 돌연변이검사에 대하여 정도관리 유효성 검사를 시행하였다.

○액상생검은 조직검사를 할 수 없는 암환자에서 혈액 또는 체액 속에 존재하는 종양 DNA(circulating tumor DNA)를 분리하여 표적치료에 필요한 유전자 변이를 진단하는 검사법이다. 2017년 10월 건강보험심사평가원은 일차 EGFR 돌연변이 표적치료제에 내성을 보이는 환자에서 액상생검의 EGFR 유전자 돌연변이 검사결과에 따라 3세대 표적치료제 투여가 가능하도록 고시하였으며, 금년 5월에는 액상생검 검사결과에 의한 표적치료제의 급여까지도 허용하였다. 현재 3세대 표적항암제가 개발되어 있는 폐암을 중심으로 활발히 연구되고 있는 첨단 정밀의학의 한 분야인 액상생검은 최적의 치료를 위해 정확한 분석과 진단이 꼭 필요하고, 이를 위해서는 조직-세포-분자의 통합 진단 능력이 매우 중요하다.

○액상생검은 매우 적은 양의 DNA로 검사하기 때문에 고도의 민감도가 필요한 검출방법이 요구되고, 위양성과 위음성의 가능성을 항상 가지고 있어 결과의 해석과 판정에 특별한 주의가 필요하다. 때문에 일반 혈액검사의 결과 판정과 달리, 액상생검의 결과를 정확히 판정하기 위해서는 암에 대한 전문가적 지식이 바탕이 되어야 하며, 조직병리 및 세포병리 진단정보와 분자병리검사의 결과, 액상생검의 결과를 통합한 종합적 분석을 통해 진단을 해야 한다.

○진단의 정확성과 일관성을 위해 액상생검의 결과와 조직 또는 세포 검사에서 시행한 분자검사 결과를 적절히 비교-검증 해야 하며, 이를 위해 위 검사들을 동일한 검사실과 검사 환경에서 시행하는 것이 필요하다. 만일 서로 다른 검사실 또는 검사 환경에서 시

행한 분자검사와 액상생검의 결과가 다를 경우, 위양성과 위음성에 대한 정확한 판단이 불가능하며 검체의 재검사가 이루어지기도 어렵다.

○병리과는 작은 조직과 세포와 같은 미량의 검체에서 DNA를 추출하여 검사를 수행하는 상황에 매우 익숙하며, 폐암환자의 면역치료와 표적치료에 반드시 필요한 면역조직화학적 염색검사(ALK, ROS1, PD-L1)와 분자검사(EGFR, ALK, NGS)에 필요한 표본(조직:biopsy, 세포:cytology, 액상:liquid)을 적절히 배분하여 검체의 낭비를 최소화하고 있다. 이로서 불필요한 추가검사를 막고, 미래에 필요하게 될 다른 검사(임상시험)를 위한 인체자원을 비축하기 위해 노력하여 왔으며 많은 경험을 축적하였다. 환자조직의 효율적 사용과 비축은 미래의 정밀의료의 시대를 대비하는데 매우 중요한 고려사항이다.

○대한병리학회 이건국 이사장은 “표적치료제 사용을 위한 유전자 검사는 결과에 따라 사용하는 치료제가 달라지기 때문에 정확도와 정밀한 분석력이 무엇보다 중요하다”며 “특히 조직, 세포, 분자, 액상생검을 동일한 검사실에서 모두 관리해야만 액상생검의 정도관리(위음성, 위양성의 판정과 재검 실시여부)를 적절히 수행할 수 있다.”라고 강조하였다.

○대한병리학회는 2017년 차세대염기서열분석(Next generation sequencing)에 대한 정도관리 유효성 검사를 실시하였으며 향후 대장암 등 다른 고형암을 대상으로 액상생검에 대한 유효성 검사를 확대할 예정이다.



▲ 대한병리학회 이건국 이사장