

充分发挥高质量二代基因测序技术 在亚太地区的潜力

认识到二代基因测序技术的价值
采取行动确保其高质量和标准化

3 执行摘要

随着二代基因测序 (NGS) 技术的进步及其成本的降低, 以及亚太地区各国政府对精准医疗的日益重视, NGS有机会让肿瘤疾病的诊断和治疗决策发生范式转变。

要实现这一点, 还需要制定有效且符合市场实际情况的国家政策策略, 重点强调高质量NGS技术的价值以及对质量保障和标准化的迫切需求。

我们将高质量NGS技术定义为一种能够准确报告具有临床意义的、可操作和可重复性结果的检测。

APACMed于2022年5月举办了两场区域和国际级别的圆桌会议, 受邀参会的专家包括肿瘤学家、病理学家、遗传学家、监管机构/政策制定者以及行业专家。

经过广泛讨论, 圆桌会议参会者针对如何确保NGS测试质量达成了一致意见, 旨在为亚太地区的所有市场提供切实可行的建议。同时, 在制定最低质量标准时, 必须考虑到不同地区的政策监管差异。

除了质量, 此次圆桌会议的参会者还强调, 现有医疗系统中有几个因素阻碍了NGS发挥其真正潜力, 这些因素将成为未来关注的焦点, 例如: NGS检测缺乏医保覆盖, 导致患者自付费用高昂, 市场准入困难; 医生意识缺乏; 匹配治疗的可获得性/覆盖率低。保证NGS检测的质量是第一步, 也是最基本的一步, 这样才有望为NGS的市场准入打下更坚实的基础, 并最终为癌症患者提供更好的治疗。



挑战

分子检测程序缺乏标准化和质量保证

- IASLC的一项调查显示缺乏质量和标准化是亚洲肺癌患者分子检测的第二大障碍，仅次于成本。目前许多亚太地区国家仍缺乏相关技术指导方针，而建立NGS质量指导方针十分必要。

建议

公共机构发布指导方针，确保NGS整个流程的标准化和高质量。

挑战

没有统一标准对进行NGS检测的实验室进行管理

- 并非所有国家都有制定统一标准对进行NGS检测的实验室进行管理，实验室只能自行管理。因此出现了不同实验室使用同一样品进行检测所得出的结果出现差异的情况，这引起了用户对实验室检测能力的担忧和对检测结果的不信任。

建议

公共机构需要为NGS实验室建立相关认证和标准认证，包括国际认证，以确保标准化和高质量。

挑战

患者临床结果不理想

- 美国食品药品监督管理局（FDA）发布的诸多案例研究显示，由于实验室自建检测方法（LDT）缺乏质量保证，可能导致患者的临床结果不理想。多个案例显示，检测体系缺乏性能验证会导致患者治疗失当。

建议

公共机构应该加以限制，规定常规临床中仅使用经过验证（分析前有效性、分析有效性、临床有效性）具有明确临床实用性的检测。

1 目录

| | | | |
|----|--------------------|----|---|
| 2 | 前言 | 03 | → |
| 3 | 执行摘要 | 04 | → |
| 4 | 介绍 | 06 | → |
| 5 | 二代基因测序技术的价值 | 08 | → |
| 6 | 二代基因测序技术的最佳实践指南和参考 | 10 | → |
| 7 | 挑战和建议 | 19 | → |
| 8 | 与二代基因测序技术质量有关的考量 | 24 | → |
| 9 | 高质量二代基因测序技术有关行动 | 26 | → |
| 10 | 结语 | 28 | → |
| 11 | 术语和缩略语 | 29 | → |
| 12 | 作者 | 30 | → |
| 13 | 资料来源 | 32 | → |