

がん遺伝子検査 と がんゲノム医療



がん医療では遺伝子情報に基づく個別化治療が始まっています。

がんの種類だけではなく遺伝子変異などのがんの特徴に合わせて、一人一人に適した治療を行うことを「個別化治療」と呼びます。

がんの遺伝子情報に基づく「個別化治療」は主に、少数の遺伝子を調べる「がん遺伝子検査」と、多数の遺伝子を同時に調べる「がん遺伝子パネル検査」に基づいて行われます。



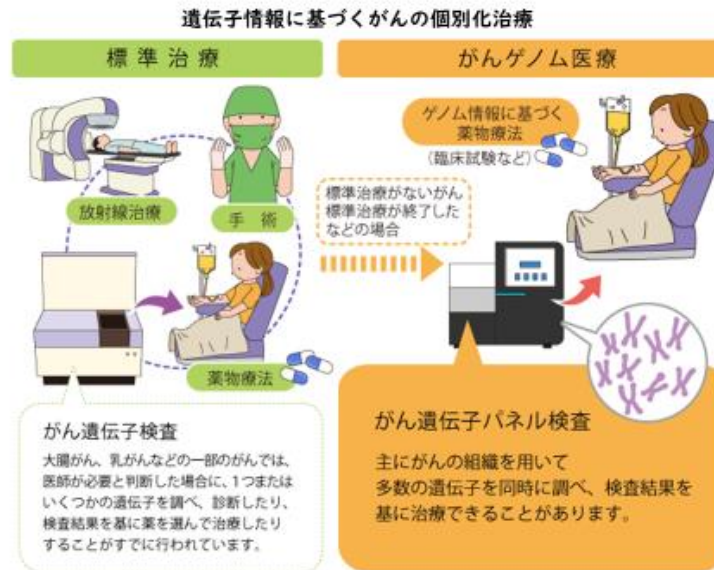
：がん遺伝子検査とは？



- ・がんのもつ遺伝子の特徴を調べる検査で結果によって、効果の期待できる治療を検討できる場合があります。

がん遺伝子検査は、一部のがん治療では標準治療として行われています。

標準治療とは
保険で受けること
ができる治療
になります。





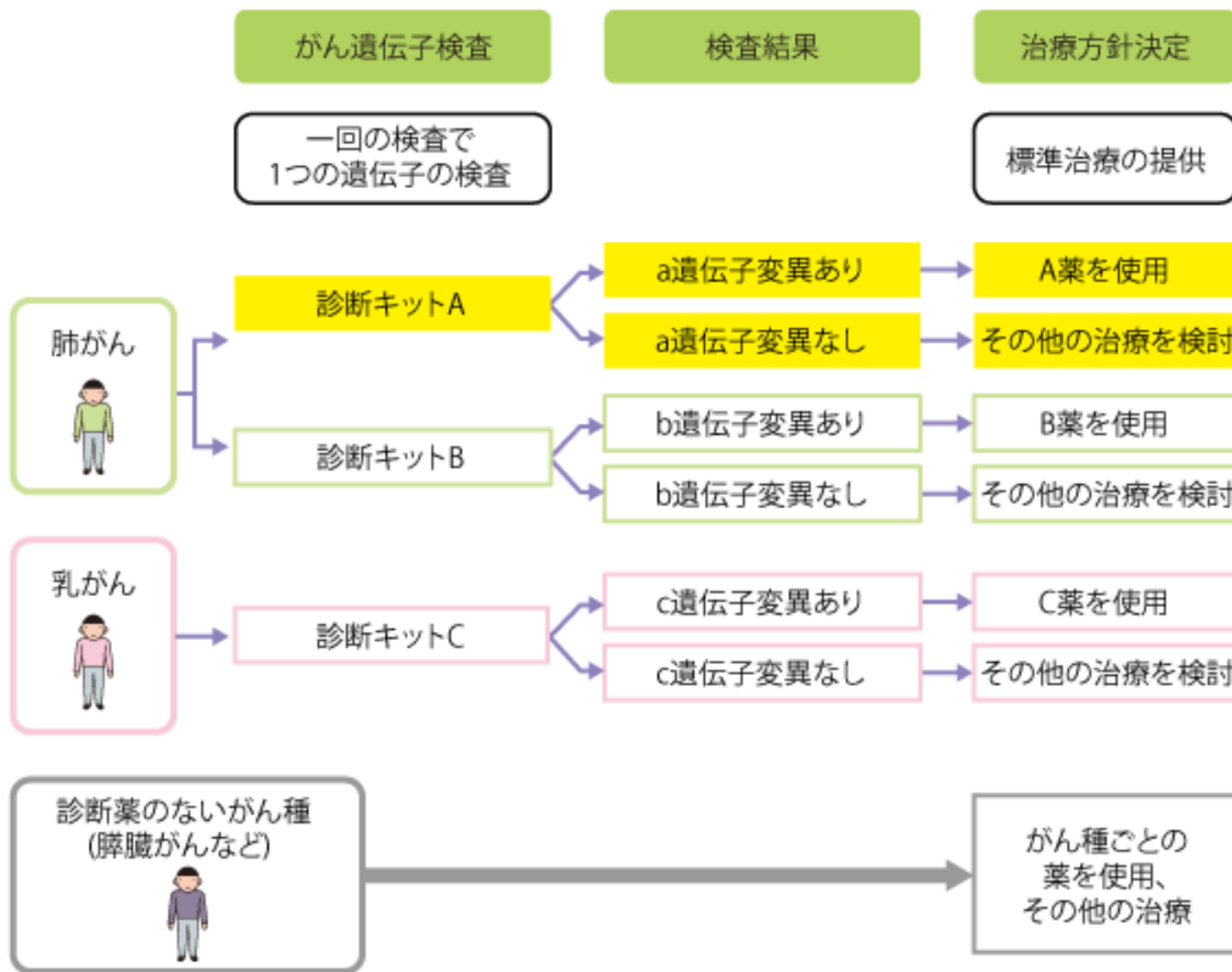
：がん遺伝子検査は 何のためにするの？



- 一部の慢性骨髄性白血病では、病気の原因となっている遺伝子（BCR-ABL融合遺伝子）によって**確定診断**し分子標的薬を選択します。さらに遺伝子量をはかることで治療効果の確認をすることがあります。
- 乳がん、肺がん、大腸がん、胃がん、GIST、悪性黒色腫などでは、生検や手術などで取り出したがんの組織の遺伝子を検査することにより**薬が効きそうか**についての判断を行います。
- 「副作用が出やすいかについての判断」の検査では薬を使う前に血液検査を行い、その人の体質によって**重篤な副作用が出る可能性がないか**を調べます。

がん遺伝子検査（薬が効きそうかについての判断）の例

現在行われている薬物療法



https://ganjoho.jp/public/dia_tre/treatment/genomic_medicine/gentest02.html

国立がん研究センター がん情報サービスより引用

薬が効きそうかについての判断に用いられるがん遺伝子検査 (2019年9月時点)

がんの種類	調べる遺伝子	調べる組織	主な薬剤 国内の診療ガイドラインに 推奨の記載があるもの
悪性黒色腫	BRAF 遺伝子	がんの組織	ダブラフェニブ、ベムラフェニブ
胃がん	HER2 遺伝子		トラスツズマブ
GIST (消化管間質腫瘍)	c-kit 遺伝子		イマチニブ、スニチニブ、 レゴラフェニブ
大腸がん	K-ras 遺伝子		セツキシマブ、パニツムマブ※1
	RAS 遺伝子		セツキシマブ、パニツムマブ※1
	BRAF 遺伝子		セツキシマブ、パニツムマブ※1
肺がん	ALK 融合遺伝子		クリゾチニブ
	EGFR 遺伝子		ゲフィチニブ、エルロチニブ、 アファチニブ
	ROS1 融合遺伝子		クリゾチニブ
	BRAF 遺伝子		ダブラフェニブ
乳がん	HER2 遺伝子	血液 (正常組織)	トラスツズマブ
	BRCA1/2 遺伝子		オラパリブ※2
卵巣がん	BRCA1/2 遺伝子	血液 (正常組織)	オラパリブ
急性骨髄性白血病	FLT3 遺伝子	血液 / 骨髄液	ギルテリチニブ、キザルチニブ※2
慢性骨髄性白血病	Major BCR-ABL 融合遺 伝子		イマチニブ、ニロチニブ、ダサチ ニブ、ボスチニブ、ポナチニブ
好酸性増多症候群 慢性好酸球性白血病	FIPL1-PDGFRa 融合 遺伝子		イマチニブ※2
固形がん (がん化学 療法後に増悪した 進行・再発の場合)	マイクロサテライト 不安定性のマーカー 5 領域	がんの組織	ペムプロリズマブ
	NTRK 融合遺伝子		エヌトレクチニブ※2

※1 遺伝子の変異がない場合
に使う薬

※2 国内で承認されているが
診療ガイドラインに記載が
ないもの

https://ganjoho.jp/public/dia_tre/treatment/genomic_medicine/gentest02.html

国立がん研究センター がん情報サービスより引用



：がんゲノム医療とは？

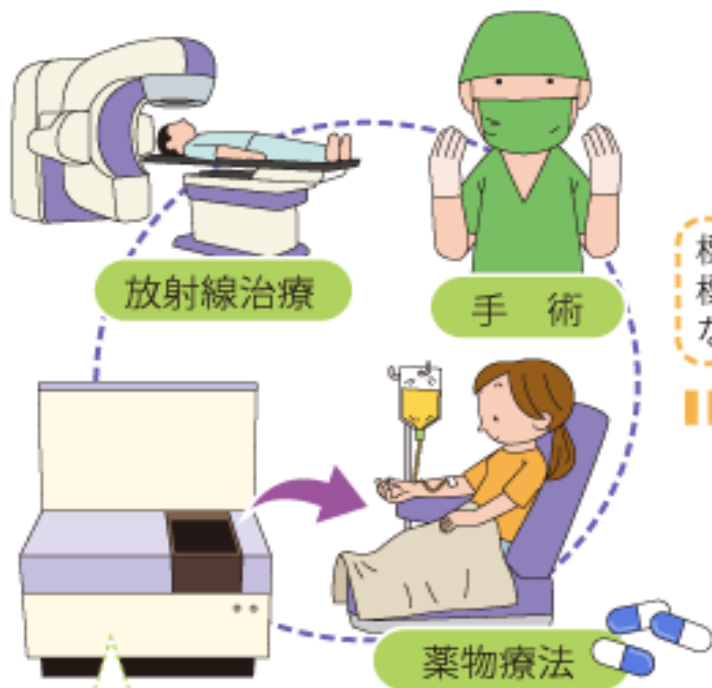


- ・ **遺伝子**情報に基づくがんの**個別化治療**の一つです。

主にがんの組織を用いて、多数の遺伝子を同時に調べ（がん遺伝子パネル検査）遺伝子変異（細胞の中の遺伝子がなんらかの原因で後天的に変化することや、生まれもった遺伝子の違い）を明らかにすることにより、一人一人の体質や病状に合わせて治療などを行う医療です。

遺伝子情報に基づくがんの個別化治療

標準治療



がん遺伝子検査

大腸がん、乳がんなどの一部のがんでは、医師が必要と判断した場合に、1つまたはいくつかの遺伝子を調べ、診断したり、検査結果を基に薬を選んで治療したりすることがすでに行われています。

がんゲノム医療

ゲノム情報に基づく薬物療法
(臨床試験など)

標準治療がないがん
標準治療が終了した
などの場合



がん遺伝子パネル検査

主にがんの組織を用いて多数の遺伝子を同時に調べ、検査結果を基に治療できることがあります。



：がん遺伝子パネル検査とは？



- ・がん遺伝子パネル検査は、**合う薬があるか**どうかを調べる検査です。
がん遺伝子パネル検査は、生検や手術などで採取されたがんの組織を用いて、高速で大量のゲノムの情報を読み取る「次世代シーケンサー」という解析装置で、1回の検査で多数の遺伝子を同時に調べます。
遺伝子変異が見つかり、その遺伝子変異に対して期待できる薬がある場合には、臨床試験などでその薬の使用を検討します。
(一部は保険診療や先進医療)



：がん遺伝子パネル検査は誰でも受けられるの？



- ・以下のいずれかにする方が対象です
 - ①標準治療が無いとされているがんの方
 - ②**標準治療な治療が終了**したがんの方で、
薬物療法を検討されている方
 - ③その他、研究や自由診療で検査する方



：治療法はみつかるの？



がん遺伝子パネル検査を受けても
必ず治療法が見つかるわけでは
ありません

- ・がん遺伝子パネル検査で期待できること

遺伝子変異が見つかった場合は、その遺伝子変異に対応した薬があれば臨床試験などでその薬を使用することを検討できます。

- がん遺伝子パネル検査の留意点
検査の結果、遺伝子変異が見つからない
場合もあります

がんの種類にもよりますが治療選択に役立つ可能性がある遺伝子変異は、**約半数**の患者さんで見つかります。

遺伝子変異があっても、使用できる薬がない場合もあります。

自分に合う薬の使用（臨床試験を含む）に結びつく人は、全体の**10%**程度とされています。



：がんゲノム医療が受けたい
ときはどうするの？



- ・がん遺伝子パネル検査は「がんゲノム医療中核拠点病院」「がんゲノム医療拠点病院」「がんゲノム医療連携病院」などで行われています。
まずは、**主治医に相談**しましょう。

がんゲノム医療提供体制における
がんゲノム医療中核拠点病院等

愛知県 がんゲノム医療中核拠点病院

名古屋大学医学部附属病院

愛知県 がんゲノム医療拠点病院

愛知県がんセンター

愛知県 がんゲノム医療連携病院

名古屋市立大学病院

日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院

藤田医科大学病院

日本赤十字社愛知医療センター名古屋第二病院

公立陶生病院

豊橋市民病院

J A 愛知厚生連安城更生病院

独立行政法人国立病院機構名古屋医療センター

J A 愛知厚生連豊田厚生病院

愛知医科大学病院

小牧市民病院

岡崎市民病院

独立行政法人地域医療機能推進機構 中京病院

名古屋市立大学医学部附属西部医療センター

一宮市立市民病院



： 遺伝子パネル検査にかかる費用はどれくらい？



- ・ 先進医療として検査を受ける場合は自己負担が必要となる可能性があります。研究や自由診療として検査を受ける場合も自己負担金額は様々で、施設ごとに異なることもありますので、受けられる施設で確認が必要となります。

参考文献

- ・がん情報サービス ganjoho.jp
(がんゲノム医療とがん遺伝子検査)
- ・がん専門相談員のためのがんゲノム医療



がん相談支援センター
(診療棟1階A受付向かい側)



JA愛知厚生連 海南病院

地域がん診療連携拠点病院

愛知県弥富市前ヶ須町南本田396番地

TEL 0567-65-2511