

# がん遺伝子パネル検査 説明資料

金沢医科大学病院

## 1. がん遺伝子パネル検査とは

これまでがんの治療法は、発症臓器(たとえば肺、肝臓など)と病理組織型(たとえば腺がん、扁平上皮がんなど)に基づく分類をもとに選択されてきました。一方、近年の研究により、がんは様々な遺伝子の変異が積み重なることで発症することが明らかとなり、発症臓器や組織型が同じがんでも、遺伝子変異のパターンは患者さん毎に異なっていることが判ってきました。そこで、どの遺伝子に変異が生じているかを網羅的に解析して、がんの原因を明らかにし診断や治療に役立てようとするのが、がん遺伝子パネル検査です。

がん遺伝子パネル検査では、手術や生検で得られたがん組織から遺伝子(DNAなどの核酸)を取り出し、がんの発生や進行に関わる 100~200 個の遺伝子\*に変異があるかどうかを、一度にまとめて調べます。患者さんのがんが持つ遺伝子変異が明らかになることで、患者さん一人ひとりに最適ながん治療を行うことにつながると期待されています。

\* 検査の対象となる遺伝子のセットのことを「パネル」と呼びます。

## 2. がん遺伝子パネル検査の対象

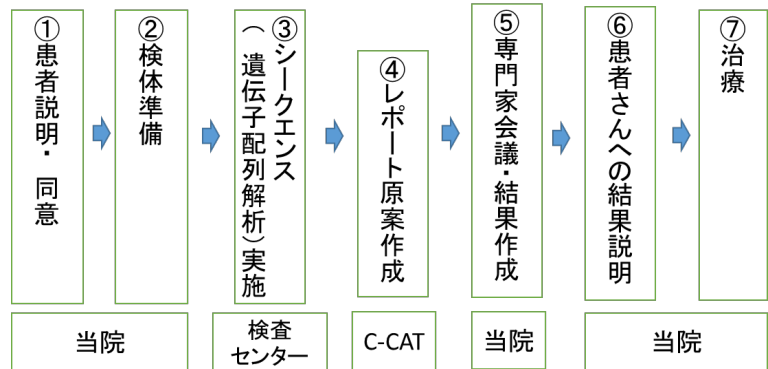
がん遺伝子パネル検査は、だれでも受けられる検査ではありません。

がん遺伝子パネル検査の対象となる患者さんは、以下の通りです。

- 局所進行もしくは転移が認められ標準治療が終了となった固形がん患者(終了の見込まれる者を含む)であって、関連学会の化学療法に関するガイドライン等に基づき、全身状態および臓器機能等から、本検査終了後に化学療法の適応となる可能性が高いと主治医が判断した者に対して実施する場合に保険適応できるとされています。
- 標準治療のない原発不明がん、標準治療が限られた希少がんの患者
- 上記患者さんのうち、主治医(がんの治療を行っている担当医師)が本検査の対象として適格と判断された患者で、
- 原則 20 歳以上、PS(Performance Status)が0または1であり、予後 3 ヶ月以上が見込まれる者。  
PS 0: 全く問題なく日常生活が制限なく行え活動できる
  - 1: 肉体的に激しい活動は制限されるが、歩行可能で、軽作業は行うことができる。
  - 2: 歩行可能で自分の身の回りのことはすべて可能だが軽作業はできない。
- 他院を含め、過去に「がん」遺伝子パネル検査を受けたことがない(保険診療で認められるのは 1 患者 1 回のみ)

### 3. 検査の流れ

- 1) 検査には、原則的に過去の手術や生検で採取され保存されているもの(ホルマリン固定標本)を用います(保存標本が検査に不適で、新たに生検を行う必要がある場合は、別途説明を行います)。OncoGuide™ NCC オンコパネルシステムでは、正常な細胞としては血液を用いますので、2ml の採血を行います(図中①②)。



- 2) 検体は国内の検査センターに送られ(図中③)、診療情報は「がんゲノム情報管理センター(C-CAT)」に送られます(図中④)。
- 3) 解析後のデータと診療情報をもとに、専門家会議(エキスパートパネル)で検討を行い、検査結果レポートを作成します(図中⑤)。
- 4) 本検査の結果説明を行い、治療方針を相談させていただきます(図中⑥⑦)。
- 5) 本検査の結果は、通常4~6週間程度で判明します。結果説明までに検査提出から6週間ほど要します。
- 6) 急な体調の変化や、ご家族に関係のある結果が出る場合に備えて、ご家族にも本検査の結果を聞いて頂くことをお勧めします。

### 4. がんゲノム情報管理センター(C-CAT)」について

- 1) 「がんゲノム情報管理センター(C-CAT)」とは

「がんゲノム情報管理センター(Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics, C-CAT、センター長:間野博行)」は、国が推進するがん対策基本法に基づき、厚生労働省が国立がん研究センターに設置した公的機関です。C-CATは、全国のがんゲノム医療の情報を集約・保管し、新たながん医療の創出のために活用していく役割を担っています。

- 2) C-CATへの情報提供の目的と必要性

検査で得られたゲノムデータ(遺伝子情報)、がんに関する情報(がんの種類や転移の有無、病理学的検査結果など)及び、診療に関する情報(これまでのがんの治療と経過)を C-CAT に提供することが求められています。これらのデータは、匿名化の上、セキュリティ保護されたインターネット上の専用回線を通して C-CAT へ提供されます。提供された情報と、C-CAT で集約している国内外の研究成果や現在行われている臨床研究・治験情報を統合することで、がんに適した治療に関する情報を得ることが出来ます。

## 5. 本検査の限界について

本検査には、次のような限界があります。この点をご了解いただいたうえ、本検査を申し込んでください。

- 1) 本検査を利用しても、がんの診断や治療に有用な情報が何も得られない可能性があります。
  - がんにかかわる遺伝子の研究は日進月歩であり、がん遺伝子パネル検査結果の解釈も複雑なため、専門家が最新かつ確かな情報を用いて検討します。
  - この検査を受けた方のうち、検査結果に基づいた治療を受けられるのは、10%程度に留まると想定されます。
- 2) 本検査は、治療効果が期待できる治療薬の情報を提供しますが、あなたのがんの治療において、その治療薬の治療効果を保証するものではありません。
- 3) 治療対象となる遺伝子異常が見つかり、効果が期待される薬剤が見つかったとしても、その薬剤による治療が受けられるとは限りません。その薬剤が、あなたのがんに対して保険適応が認められておらず、あなたが参加条件を満たさない臨床研究・治験でのみ使用されている場合や、該当する臨床研究・治験が存在しない場合には、あなたの治療法として選択できません。
- 4) 適切な方法により準備・輸送された検体でも、状態により遺伝子解析の十分な情報が得られない場合があります。この場合、再解析は行いません。

## 6. がんに関する遺伝の情報(遺伝性腫瘍)が判明する可能性について

がん遺伝子パネル検査では、がん細胞の特徴を調べるために、様々な遺伝子を網羅的に調べます。その過程で、本来の目的である、あなたのがんの治療に役立つ情報を得ることとは別に、あなたのがんが、あなたの生まれ持った体質と関連している可能性(遺伝性腫瘍)が疑われる場合があります。

遺伝性腫瘍は遺伝性腫瘍症候群、家族性腫瘍症候群とも呼ばれており、様々な種類があります(別表1)。その疾患毎に、決まった種類のがんに罹患する確率が一般よりも上昇するもので、生まれつき特定のがんになり易い体質と理解できます。また、その体質は親子間で一定の確率で遺伝します。

がん遺伝子パネル検査を受けて、その結果から、遺伝性腫瘍が疑われる可能性は約5%程度と推定されます。ただし、あくまでも疑われるだけで、がん遺伝子パネル検査の結果のみで遺伝性腫瘍と確定診断することは出来ません。

遺伝性腫瘍には予防法や治療法が確立されているものもあり、あなたやあなたの血縁者の健康管理に有益な情報となる場合もあります。一方で、家系に広がる問題でもあり、特に若年者が診断された場合には、結婚や就職に影響を及ぼす可能性も考えられます。疑われている遺伝性腫瘍が実際どのようなもので、どのような対処法があるのか？また確定診断のための検査を受けるべきかどうかなどは、遺伝カウンセリングの場で相談できます。

遺伝カウンセリングや確定診断は、当院ゲノム医療センターで行っています。臨床遺伝専門医が親身になって対応いたしますので、必要の際には、お気軽に申し出ください。