

特集

がん診療における 遺伝子パネル検査 (総論)



●血液内科・腫瘍内科 医長 田中 康博

皆さまは日々、メディアやインターネットなどを通じて様々な情報を得ておられ、ご自身の興味のある分野については高い関心をお持ちのことと思います。とりわけ、人口の高齢化に伴い増加し、現在もなお死因の第1位であるがんに関する情報には、強い関心を寄せておられるのではないのでしょうか。

本稿では、今回と次回の2回に分けて、がん治療における遺伝子パネル検査についてご紹介いたします。

病理学的に腫瘍とは、体内の細胞が自律的に増殖して塊を形成した状態と定義され、良性腫瘍と悪性腫瘍に分類されます。良性腫瘍は膨張性に増殖し発生部位に留まることが特徴です。一方、悪性腫瘍は浸潤性に増殖し、発生部位から他の部位へ「転移」することが特徴であり、転移の有無は患者さんの予後を大きく左右します。

悪性腫瘍のうち、上皮(腸管や肺など)から発生したものを「がん(癌)」と定義し、上皮以外(筋肉、血管、血球など)を起源とするものを「肉腫」と定義します(かつては血液悪性腫瘍が肉腫に分類されていた時期もありました)。では、がんを含む悪性腫瘍はなぜ加齢とともに増加するのでしょうか。その主な理由は、悪性腫瘍が遺伝子異常の蓄積によって生じる疾患だからです。ヒトは約37兆個の細胞から構成され、それぞれの細胞には核が存在します。核の中にはゲノムと呼ばれる遺伝情報が含まれており、そのゲノムの中にDNAという遺伝子の構成

成分があります。DNAの中の特定の配列が遺伝子であり、遺伝子はDNA配列によって構成されています。

このDNA配列を解読するヒトゲノム計画は1991年より日本を含む全世界で開始され、2003年4月に約99%が完了しました。その後も改訂が重ねられ、現在ではGRCh38が世界基準のヒトゲノム参照配列となっています。ヒトゲノム計画に進展に伴い、遺伝子配列を解析する装置であるシーケンサーは小型化・高速化が進みました。現在ではヒト1人分の全ゲノム解析は約72時間で実施可能となり、費用も約10万円程度まで低下しています。さらに2015年、当時のアメリカ合衆国大統領バラク・オバマ氏が一般教書演説でPrecision Medicine Initiativeを提唱したことを契機に、診断名に基づく画一的治療から、患者さん個々に最適化された個別化医療への転換が米国で加速しました。この流れを受け、日本にお

いても2019年6月より、研究目的でのみ使用されていたシークエンサーを用いて悪性腫瘍患者さんの遺伝子を包括的に解析する「がん遺伝子パネル検査」が保険収載され、実臨床で悪性腫瘍の遺伝子異常を調べることが可能となりました。現在、固形がんでは5種類、血液悪性腫瘍では1種類のがん遺伝子パネル検査が保険適用となっています(血液悪性腫瘍に対するがん遺伝子パネル検査は2025年3月より保険適用になりました)。

がん遺伝子パネル検査により個別化医療の提案が可能となりましたが、遺伝子異常が同定されても、それに対応する有効な薬剤が存在しなければ治療へ直結しないという課題もあります。2000年に慢性骨髄性白血病に対してイマチニブという分子標的薬が登場し、同時期にHER2陽性乳がんに対して trastuzumab という抗体薬が臨床応用されました。さらに抗体薬物複合体などの新規治療薬が開発されたことも、がん遺伝子パネル検査が保険収載に至った重要な背景の一つと考えられています。

従来、遺伝子異常の解析は単一遺伝子の検査が中心であり、複数の遺伝子異常を調べるには時間を要していました。これに対し、がん遺伝子パネル検査ではシークエンサーを用いて数百に及ぶがん

関連遺伝子を短時間で同時に解析することが可能です。複数項目を一括して評価する検査であることから、「パネル(panel)」という名称が用いられています。

ただし、本検査はいつでも誰でもどこでも実施できるものではありません。

【患者さんの要件】

画一的な治療である標準治療が終了見込みのがん患者さん、あるいは原発不明がんや希少がん(肉腫を含む)の患者さんが対象です。保険診療での実施は生涯に1回のみです(自費診療の場合、回数制限はありません)。検体提出から結果説明まで約2か月を要するため、予後が3ヶ月以上見込まれ、全身状態が比較的良好であることも必要です。

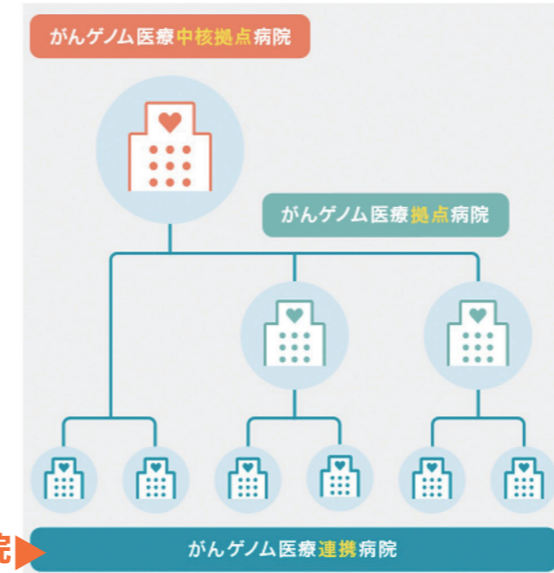
◆がん遺伝子パネル検査の患者要件

- 標準治療が終了、あるいは終了がみこまれる悪性腫瘍の患者さん
- 標準治療がない原発不明がんや希少がんの患者さん
- 全身状態が良好(PSが0または1)、3ヶ月以上の予後が見込まれる患者さん

【施設要件】

当院のようながんゲノム連携病院、がんゲノム拠点病院(例:神戸大学)、ならびに全国13施設のがんゲノム中核拠点病院で実施可能です。

当院では現在、院内紹介症例のみ検査を実施し



当院

がんゲノム医療中核拠点病院・拠点病院・連携病院について | おしえて | がんゲノム医療 | 中外製薬

ておりますが、今後は地域の先生方からの検査依頼についても積極的に受け入れていく方針です。

今後の悪性腫瘍に対する薬物療法は、臨床試験で有効性が示された診断名に基づく画一的な治療(標準治療)から、がん遺伝子パネル検査を用いて診断名ではなく、患者さん一人ひとりの遺伝子異常に基づく治療(個別化治療)へとさらに移行していくと考えられます。実際に、がん遺伝子パネル検査の臨床実装以降、ペンプロリズマブのような臓器横断的治療薬も登場しており、その流れは加速しています。

悪性腫瘍に罹患しないことが最も望ましいことは言うまでもありません。しかし、万一罹患された場合においても、がん遺伝子パネル検査によって悪性腫瘍の遺伝子異常を明らかにすることは、「なぜ自分がこの病に至ったのか」という患者さんの問いに対し、医学的根拠に基づいた説明を可能にする重要な手段であると考えております。

がん遺伝子パネル検査とともに 考えるこれからの治療 — 看護の視点から —

看護部 がんゲノム医療コーディネーター 高岡 貴子

がん遺伝子パネル検査は、患者さん一人ひとりの腫瘍における遺伝子変異を明らかにし、個別化治療の可能性を探る重要な検査です。本検査は「治療選択」のための検査であると同時に、これまでの治療の歩みを振り返り、ご自身にとって大切にしたい今後の治療の方向性を見つめ直す機会にもなります。

検査結果から治療標的が見つかる場合もあれば、該当する薬剤が存在しない場合もあります。また、腫瘍の遺伝子変異を調べる過程で、遺伝性腫瘍の可能性が示唆されることもあり、ご本人のみならず血縁者への影響についても考慮する必要があります。

そのため当院では、すべての患者さんおよびご家族に対し、検査前に看護面談を実施しております。遺伝看護の視点から丁寧な情報提供と意思決定支援を行うとともに、面談で得られた情報を多職種チーム内で共有しています。がん遺伝子パネル検査の医学的妥当性と患者さんの価値観の双方を尊重し、適切な治療選択につながるよう支援しております。

【地域の先生方へ】

当院がんゲノム診療科へのご紹介は、地域医療連携室を通じた事前予約制となっております。

紹介状なしでのご紹介、または予約外での診療はお受けして

おりません。あらかじめご了承ください。

・費用: 保険適用 (高額療養費制度の対象になります)

1回目(検査実施時): 3割負担の方で約150,000円

2回目(結果説明時): 3割負担の方で約40,000円

◆がん遺伝子パネル検査の診療の流れ

・紹介状、血液検査・画像検査結果、病理組織所見などを当院地域医療連携室へお送りください。

・当科にて、いただいた紹介状および各種検査結果をもとに、がん遺伝子パネル検査の適応を判断し、がんゲノム外来の予約をお取りします。

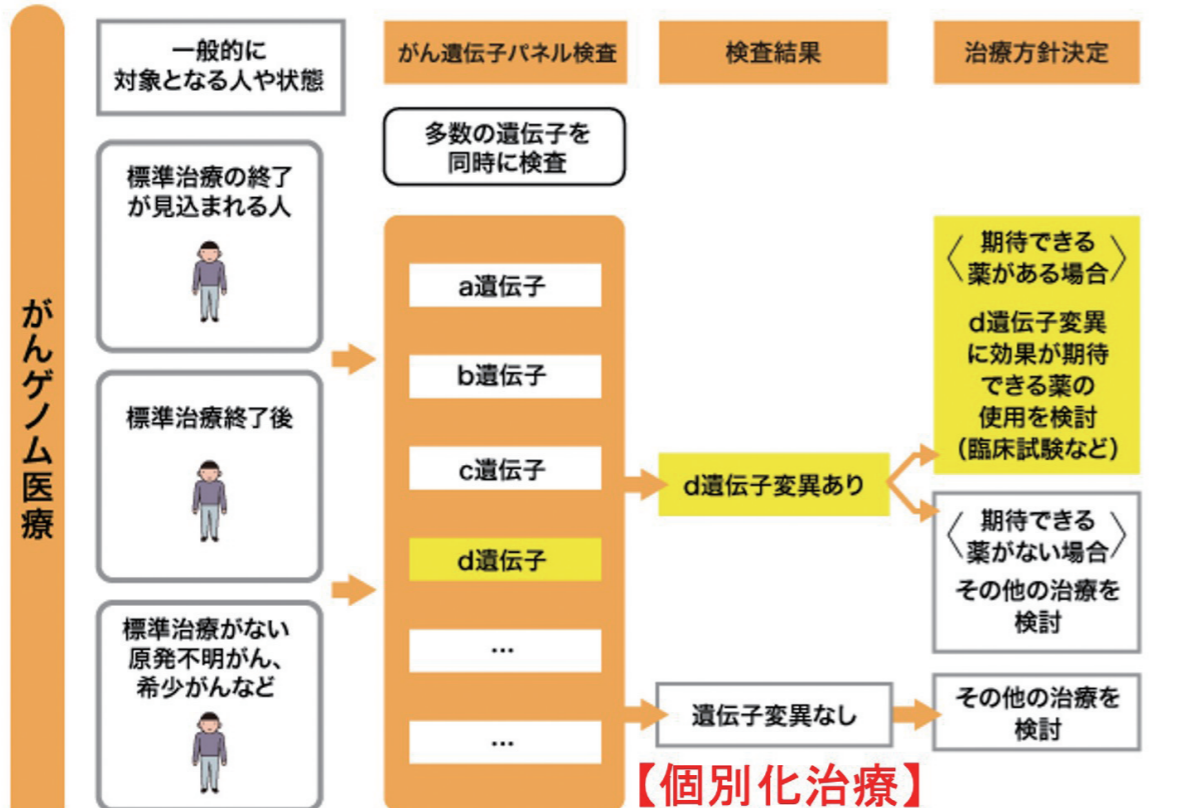
(可能な限り、ご家族の方と一緒にご来院ください。)

・がん遺伝子パネル検査についてご説明し、文書による同意を取得いたします。

・約2ヶ月後に検査結果が当科へ返却されます。再度がんゲノム外来をご受診いただき、結果をご説明します。

(結果の説明の際も、可能な限りご家族の方と一緒にご来院ください。)

検査適応に関するご相談のみでも対応可能です。患者さんの全身状態や予後を踏まえ、早期にご紹介いただくことが円滑な検査実施につながります。今後も地域の先生方との連携のもと、適切ながんゲノム医療の提供に努めてまいります。



【個別化治療】

【画一的な治療】

がん情報サービスHP(改変)

なかむら内科クリニック

今回は、阪神魚崎駅から南東へ。国道43号線沿いで内科・循環器内科を中心に診療されている「なかむら内科クリニック」へ訪問いたしました。



◎診療を開始されて

どれくらいになりますか？

令和6年(2024年)5月から開院して、現在2年目となります。

◎どのような患者さんが来院されますか？

近隣にお住まいの方が主に来られます。高齢の方はもちろん、40・50～60歳代のお父さん・お母さん世代、また10代後半から20～30歳代の若い世代が意外に多いように思われます。急な発熱、突然の消化器症状、長く続く呼吸器症状などに困って来院されます。また学生時代にスポーツをされていた方が生活習慣や食習慣を変えずに過ごされていたため高血圧や高脂血症や高尿酸血症を検診で指摘され、治療が必要になる方もおられます。当院の南側の国道43号線のさらに南側には魚崎港があります。停泊中の船舶から思わぬ遠方から来られた患者さんに驚かされることもあります。

◎診療にあたり心掛けていることは何ですか？

様々なライフスタイルの方が来られます。そのため問診では職場環境や飲酒・喫

煙・食事・睡眠などの生活習慣、ご家族の体調なども丁寧に聞き、それぞれの状況に応じた検査や治療をすすめるように心掛けています。高血圧の方には血圧手帳をお渡しして、自己測定して記入していただくようにしています。(来院時の血圧は緊張のため高くなりやすいです)平常時の血圧を参考に降圧剤を調整していきます。

◎ひとこと

各種健診(高齢者健診、特定検診、雇入れ健診、船員健診)、各種予防接種の相談・接種も行っております。(インフルエンザ・コロナワクチン、肺炎球菌ワクチン、带状疱疹ワクチン、子宮頸がんワクチンなど)通院中の方には来院されたタイミングで医療情報をお声かけさせていただくようにしています。また、季節による花粉症やしもやけ・冷え症などでお困りの方も多く来院されています。

対応が難しい疾患、検査、治療については近隣の専門診療所や病院と連携してスムーズな紹介を心掛けております。

お気軽にご相談ください。

優しい医療をめざしています。

なかむら内科クリニック

住所:兵庫県神戸市東灘区魚崎南町7丁目1-8
M7エムセブン魚崎南町1階

電話:078-862-5071

医師名:院長 中村 千嘉子

休診日:月曜午後・火曜午後・金曜午後・土曜午後・日曜・祝日

診療時間	月	火	水	木	金	土	日・祝
9:00～12:00	○	○	○	○	○	○	/
15:00～17:00	/	/	□	○	/	/	/

□:特別予約診(整形外科・隔週・要問い合わせ)



2026年4月
Vol.225

神鋼記念病院

Contents

- がん診療における遺伝子パネル検査(総論)
- がん遺伝子パネル検査とともに考えるこれからの治療—看護の視点から—
- 開業医探訪

■神鋼記念病院理念

公益性を重んじ、質の高い医療を通して皆様に愛される病院を目指します。

■基本方針

1. 快適な医療環境と医療設備を整え、安全で質の高い医療を提供します。
2. 患者さんの人格や価値観を尊重し、プライバシーを守ることを約束します。
3. 断らない救急医療を目指し、地域社会の信頼と期待に応えます。
4. 地域の医療機関や行政との連携を密にし、切れ目のない医療サービスの提供に努めます。
5. 高い医療技術を持った人間性豊かなスタッフを育成します。
6. 職員が心身ともに健康で、一人ひとりの能力を発揮できる職場づくりを推進します。

社会医療法人神鋼記念会 神鋼記念病院

〒651-0072 神戸市中央区脇浜町1-4-47

TEL:078-261-6711 (代表)

FAX:078-261-6726

URL: <https://shinkohp.jp>

発行責任者: 理事長 山本 正之

編集責任者: 神鋼記念病院広報委員長

松本 元

詳しい情報はこちらから!!

神鋼記念病院

検索

<https://shinkohp.jp>

