

## がんゲノム検査外来

「がんゲノム検査」は、がん患者さんのがん組織の遺伝子を解析し、がん発症の原因と考えられる遺伝子変異に関する情報を提供するサービスです。検査結果によっては治療に役立つ可能性がある分子標的薬などの薬剤情報や治験情報も提供しますが、今回の検査が治療に直接結びつかないことが十分にあり得ます。がんゲノム検査外来は「検査」を行う外来ですので、治療に関しては主治医の先生に検討していただくことになります。

### がんゲノム検査について

#### 《遺伝子とは》

遺伝子とは人間の身体をつくる設計図に相当するもので、ヒトには約2万個の遺伝子があると考えられています。人間の身体は、約60兆個の細胞と呼ばれる基本単位からなっていますが、この細胞の核及びミトコンドリアと呼ばれる部分に遺伝子の実体となる物質であるDNAが存在しています。人間の身体は、この遺伝子の指令に基づいてつくり、維持されています。

「遺伝」という言葉は、「親の体質が子に伝わること」を言います。ここでいう「体質」の中には、顔かたち、体つきのほか、性格、病気に対するかかりやすさ、薬の効き目や副作用の出方反応なども含まれます。これらのように、ある人がもつ様々な特徴がつけられるには、親から伝えられた遺伝と生まれ育った環境が、お互いに影響しながら作用していると考えられています。「遺伝」という言葉に「子」という字が付いて「遺伝子」となりますと、「遺伝を決定する小単位」という科学的な言葉になります。人間の場合、約2万個の遺伝子が働いていますが、その本体は「DNA」という物質です。「DNA」は、A、T、G、Cという四つの印（塩基）の連続した鎖です。この印は、一つの細胞の中に約30億個ありますが、その印がいくつかつながって遺伝子をつくっております。印のつながる順番は個々の遺伝子により決まっています。一つの細胞の中には約2万個の遺伝子が散らばって存在しています。これらの遺伝情報を総称して「ゲノム」という言葉で表現されます。人間の体は、60兆個の細胞から成り立っていますが、すべての細胞が同じ遺伝子のセットを保有しています。

遺伝子には二つの重要な働きがあります。一つは、遺伝子が精密な「人体の設計図」であるという点です。受精した一つの細胞は、分裂を繰り返して増え、一個一個の細胞が、「これは目の細胞」、「これは腸の細胞」とその運命が決まりながら、最終的には60兆個まで増えて人体を形づくりませんが、その設計図はすべて遺伝子に含まれています。二つめの重要な役割は「種の保存」です。両親から子供が生まれるのもやはり遺伝子の働きです。人類の先祖ができてから現在まで「人間」という種が保存されてきたのは、遺伝子の働きによっています。

### 《遺伝子と病気》

こうした非常に大事な役割を持つ遺伝子の違いが、ある人がある病気にかかりやすいかどうかに影響を与えます。この「遺伝子が病気のかかりやすさに与える影響」は、非常に強い影響のものから、ごく弱い影響まで様々です。多くの病気では後でお話し申し上げますように、遺伝子の影響だけで病気になってしまうわけではなく、遺伝子と環境との両方が働いて病気が生じると考えられています。また、ある遺伝子に生まれつき違いがある場合には、その違いが子、孫へと伝わっていき、それに伴って病気のかかりやすさも、子や孫に伝えていく可能性があります。

このように説明いたしますと、遺伝子の変化が必ず病気を引き起こすと思われるかもしれませんが、実際のところ、遺伝子の変化が病気を引き起こすことは、むしろまれなことと考えられています。たとえば、一人一人の顔や指紋が違っているのと同じように人によって生まれつき遺伝子に違いが見られ、その大部分は病気との直接の関わりがないことがわかってきました。また、人体を形づくる60兆個の細胞では頻繁に遺伝子の変化が起きていますが、そのほとんどは病気との関わりがありません。遺伝子の変化のうち、ごく一部の变化だけが病気のかかりやすさに影響を与えていると考えられています。

ほとんどの病気は、その人がもって生まれた体質（遺伝素因と言います）と、病原体又は生活習慣などの影響（環境因子と言います）の両者が合わさって起こります。遺伝素因と環境因子のいずれか一方が病気の発症に強く影響しているものもあれば、がんや動脈硬化などのように、両者が複雑にからみ合って生じるものもあります。遺伝素因は遺伝子の違いに基づくものですが、遺伝子の違いがあればいつでも病気になるわけではなく、環境因子が重要な役割を果たしている場合もあります。また、病気を引き起こす環境因子への反応の違いが遺伝子の性質によって決まることも多く、一見遺伝しないように見える多くの病気が遺伝子の違いによって引き起こされることも分かっています。

### 《がんと遺伝子》

あなたのがんの性質や状態等を知るために、がん組織における遺伝子の変異を調べ

ることが有用である可能性があります。

ある正常な細胞の遺伝子に、いろいろな異常(変異)が起こることによって、正常な細胞ががん細胞に変化してしまうことが知られています。がん細胞の有する遺伝子の異常の違いによって、がんの性質や抗がん剤の効き方に差が現れるのではないかと考えられています。

例えば、細胞を増やすための信号に関係している遺伝子に異常が起き、細胞を増やすための信号が無制限に送られるようになることにより、細胞が増え続けることが、がん化の原因となっている場合があります。このような場合、どこに遺伝子の異常があるかを調べ、異常な遺伝子から送られている信号を特異的に阻害する薬を投与することができれば、非常に効果的ながんの治療ができる可能性があります。もっとも、そのような信号を阻害する薬を投与しても、その薬の効果を上回るような遺伝子の異常がある場合には、十分な効果が得られないということもあります。

#### 《P5がんゲノムレポート》

今回のがんゲノム検査は、外部の検査機関であるP5株式会社(以下「P5」といいます)でおこなわれます。P5がんゲノムレポートは、米国の国立がん研究所を中心に行われている世界最大規模のがんの臨床研究(NCI-MATCH)の中で開発された検査を基に開発されました。この臨床研究は、がんの遺伝子変異を調べることにより分子標的薬などの治療を効率的に行える体制を整えることを目的としたもので、ハーバード大学、マサチューセッツ総合病院、MDアンダーソンといった米国有数のがん研究所や、多くの製薬会社などが参加しています。

本検査では、分子標的薬などによるがん治療や、製薬会社などが行うがんの薬の臨床試験への参加の参考になる遺伝子の配列を、次世代シーケンサーという最新の装置を用いて調べて、正常な遺伝子配列と比較することにより、患者さんのがん細胞の遺伝子の変異を解析します。

解析するのは52の遺伝子です。それらの遺伝子について、発がんに関係すると考えられる一つの塩基の置換、塩基の挿入や欠失、遺伝子のコピー数の変化、あるいは二つの遺伝子が融合するといった変異を見つけ出します。

P5がんゲノムレポートには、このように最新の技術を駆使して得られた患者さんの遺伝子変異の結果に加え、効果を示す可能性のある薬剤、臨床研究中の薬剤の情報が含まれます。そのためこのレポートから、患者さんのがんの治療に役立つ情報が得られる可能性があります。もっとも、この検査結果のみで患者さんの治療方針等が決定されるものではなく、この検査結果を参考にしてあなたの担当医が、患者さんと話し合った上で、患者さんに合った治療法を決めることになります。

なお、がんに関わる遺伝子の変異については、まだ分かっていないものも数多く存在するため、この検査を受けていただいても有用な情報が得られないこともあります。

また、この検査の過程において、これまで報告されていない遺伝子の変異が見つかった場合であっても、その変異とがんの性質や状態等との関連性は明らかではありませんので、そのような遺伝子の変異の有無についてお伝えすることはできません。

さらに、この検査の精度は、検体の状態により左右されることがあるほか、検査方法の技術的な限界もありますので、得られた検査結果の正確性が保証されるものではありません。また、検査の性格上、一部の遺伝子について検査結果を得ることができず、その遺伝子の検査結果をお返しできない場合もあります。

## □がんゲノム検査外来

完全予約制 毎週金曜日13:00~16:00

場所 外来薬物療法センター内（A棟2階）

## □対象となるがんの種類、検体の条件

### がんの種類

固形がん（膀胱がん/乳がん/大腸がん/子宮内膜がん/食道がん/胃がん/消化管間質腫瘍/神経膠芽腫/頭頸部がん/腎臓がん/肝癌/メラノーマ/中皮腫/非小細胞肺がん/骨肉腫/卵巣がん/脾臓がん/前立腺がん/皮膚基底細胞がん/小細胞肺がん/軟部肉腫/精巣がん/甲状腺がんなど、および原発巣不明のがん）

### 検体の要件

この検査では、遺伝子の解析のために、がん組織由来の核酸サンプルが必要です。そのためがんを含む組織（※）のホルマリン固定パラフィン包埋（FFPE）切片が必要になります。がんゲノム検査外来を予約された場合、がん組織検体が本検査を行うのに合う条件で包埋されたか確認します。合わない条件で包埋された場合、検査が行えない可能性があります。その場合は外来日より前に連絡いたします。

## □受診前の主な流れ

上記の前に、「がんゲノム検査について」をお読みいただき、「がんゲノム検査」を希望される場合は「がんゲノム検査外来」をお申し込みください。

- 完全予約制です。
- 混合診療を避けるために通常診療とは別の日の診療となります。

- 予約に関して、当院を受診されている場合は主治医に相談してください。
- 現在は当院の受診患者さんのみの検査を行っています。当院の受診患者さんでない方の検査は後日開始予定です。
- 検査申し込みの有無の関わらず検査説明料 30,000 円（税別）がかかります。

## □当日の主な流れ

1. 『がんゲノム検査』に関する詳細説明を行います。
2. ご同意が得られましたら、同意書に署名のうえ、がんゲノム検査説明料（30,000 円）および検査費用（419,900 円）をお支払いいただきます。  
検査を受けることをすぐに決めずに、検査の説明だけでもお受けできます。  
（検査説明料：30,000 円）  
また、検査同意の撤回（検査の中止）の通知がなされた場合には、検査は直ちに中止し、検査結果や個人情報は破棄します。但し、同意を撤回した場合でも検査費用はご負担いただきますので、ご留意願います。
3. がんゲノム検査手続きを開始致します。  
（がん組織の検体を検査機関にて解析致します。）
4. 検査結果の説明日の日程を決めます。4 週間後くらいの日程になります。

## □検査結果報告日の主な流れ

1. 検査結果報告日の前に、解析結果を多職種（エキスパートパネル）で検討します。
2. エキスパートパネルで検討した結果の説明を報告日に行います。
3. 検査結果説明料（30,000 円、税別）をお支払いいただきます。

## □検査費用

この検査は、保険診療として認められていないため、医療機関における自由診療となります。（フローチャートをご参照願います）

総費用は 479,900 円（税別、自費）です。

この検査が開始された後であっても、検体がこの検査に適する状態にないことが判明した場合（がん組織から必要量の核酸が調整できなかった場

合)、検査代の約75%(305,250円、税抜)を返金いたします。高額なため後日の口座還付となります。

### □検査の同意の撤回

検査の同意の撤回(検査の中止)を希望された場合、検査は直ちに中止され、検査結果及び個人情報 は廃棄されます。

なお、同意を撤回した場合であっても、検査費用は負担していただくこととなります。

### □お問い合わせ

外来薬物療法センター受付

## フローチャート

