

あなたのがんゲノム医療、はじまる。

おしえて

がんゲノム医療

がんは
遺伝子の変化による
病気だと、
知っていますか？

「がんゲノム医療」について、
知ってください。



すべての革新は患者さんのために



CHUGAI

中外製薬

Roche ロシュグループ



日本でも本格的にはじまったがんゲノム医療。

がんゲノム医療では、2019年6月より保険適用となった「がん遺伝子パネル検査」とよばれる検査を行う場合があります。

がんゲノム医療とは？

なぜ、がんの遺伝子を知る必要があるの？

がん遺伝子パネル検査のながれは？

治療はどう変わるの？

この小冊子は、そんな疑問や質問にお答えします。

なお、ご自身やご家族が、がんゲノム医療を受けられるかどうかについては、主治医、医療機関にてご相談ください。



<https://gan-genome.jp>

動画などもっと詳しい情報も！

おしえて がんゲノム医療 🔍





Q がんゲノム医療とは？



A

患者さんによって異なる、がんの遺伝子の変化を調べ、その情報に基づいて診断・治療する医療です。

これまでのように体の“どこに”がんができたかで治療を考えるのではなく、がんの原因となる“がんの遺伝子の変化”に着目します。がん治療の選択肢が広がると期待され、厚生労働省が指定した全国の病院で行われています。

標準治療

科学的な根拠に基づいた
現時点で最良であると証明された治療

手術療法



放射線療法



薬物療法



保険適用

がんゲノム医療

がんゲノム医療中核拠点病院、拠点病院、連携病院などで実施

がん遺伝子パネル検査



治験・臨床試験への参加、
先進医療など保険適用外の治療法も含む

患者さん一人ひとりの
遺伝子の変化などに合わせた治療の選択

先進医療など



Q なぜ、がんの遺伝子を知る必要があるの？



A がんの原因は、がんの遺伝子の変化だからです。

私たちの体は、形や働きの異なるたくさんの細胞で成り立っています。これらの細胞たちが、互いに協力し合いながら正常に働くようコントロールするには、正確な設計図が必要です。この設計図が、「遺伝子」です。

ところが、遺伝子がなんらかの原因で変化すると、細胞のコントロールが正しく行われなくなることがあります。

遺伝子の変化は、化学物質やウイルス感染、加齢など、さまざまな原因で起こります。

遺伝子の変化はさまざまな原因によって起こります

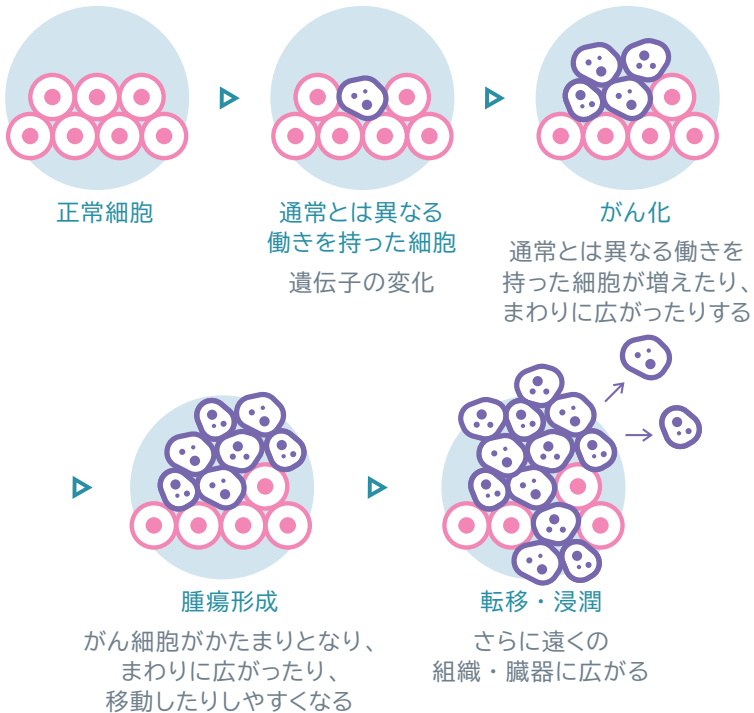


ただし、すべての遺伝子の変化が、がんの原因になるわけではありません。

がんの発生に関わるのは、細胞が増えることに関連する遺伝子の変化です。

遺伝子の変化によってコントロールを失った細胞が、たくさん増えたりまわりに広がったりする病気が、がんなのです。

がんの発生と進行のしくみ





Q がんの遺伝子を、 どうやって調べるの？

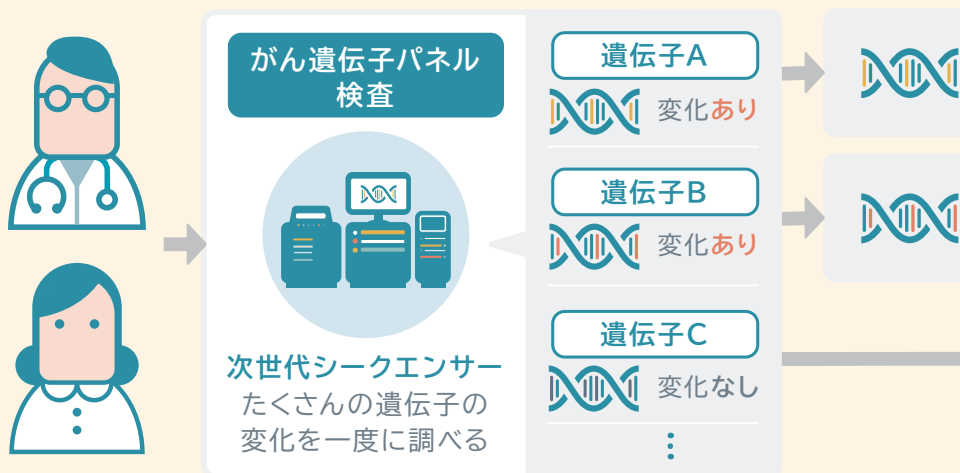


A

患者さんのがんの組織や血液を用いて行います。
その検査のひとつが「がん遺伝子パネル検査」です。

がん遺伝子パネル検査のながれ

- ①検査の説明 ②がんの遺伝子の情報を調べる



①検査の説明を受けます。

主治医や専門のスタッフから検査の目的や方法、注意点などの説明を受け、十分理解した上で、患者さん・ご家族が検査に同意することが必要です。

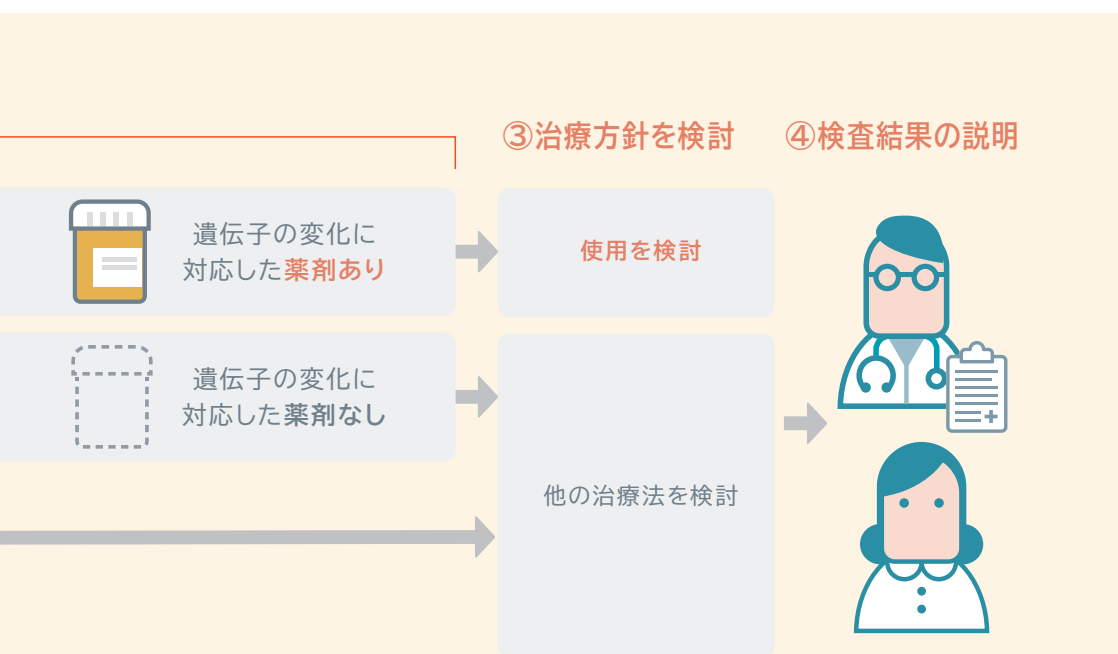
②がんの遺伝子の情報を調べます。

手術や生検で採取した組織や血液を用いて、細胞に含まれる遺伝子の情報を調べます。

③検査結果をもとに、治療方針を検討します。

検査の結果をもとに、主治医や専門スタッフが集まるエキスパートパネルと

がん関連遺伝子は数100個確認されていますが、そのうちどれに変化が起きているのかをひとつひとつ調べるのは時間がかかります。そこでがんゲノム医療では、次世代シーケンサーという装置を使い、たくさんの遺伝子の変化を1回の検査で調べることのできる「がん遺伝子パネル検査」を行う場合があります。がんの遺伝子の変化を包括的に調べることで、患者さんの負担も減ると期待されています。



よばれる会議の場で、検査の結果がどのような意味を持つのかを医学的に解釈した上で、現時点でその方に最も適した治療法を検討します。遺伝子の変化が見つかり、効果が期待できる薬剤があれば、その薬剤の使用を検討します。効果が期待できる薬剤がなければ、他の治療法を考えます。

④検査結果の説明を受けます。

主治医から遺伝子の変化や対応する薬剤の有無など、検査の結果について説明を受け、その後の治療方法を相談します。



Q がんの遺伝子を調べると治療はどう変わるの？



A

まずは治療に使う薬剤や遺伝子検査の技術が進歩した過程を見てみましょう。

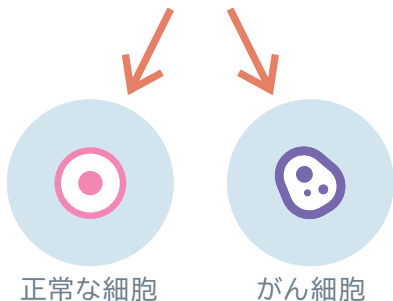
がんの薬物療法で従来から用いられている抗がん剤は、がん細胞の働きを妨げる効果がありますが、正常な細胞にも同様に作用するため、副作用が起こることが少なくありません。そこで1990年以降に登場したのが、「分子標的薬」です。変化した遺伝子がつくり出す通常とは異なる働きを持ったタンパク質を標的にして、がん細胞だけに作用する薬剤です。

分子標的薬の登場

従来の抗がん剤



正常な細胞にも作用してしまう



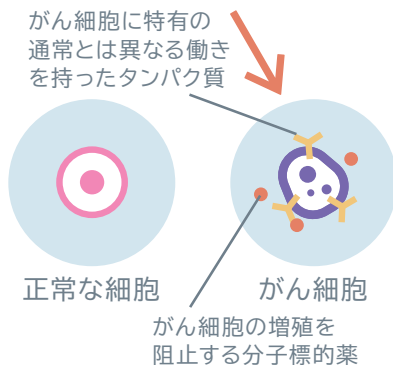
正常な細胞

がん細胞

分子標的薬



がん細胞に選択的に作用する



がん細胞に特有の通常とは異なる働きを持ったタンパク質

正常な細胞

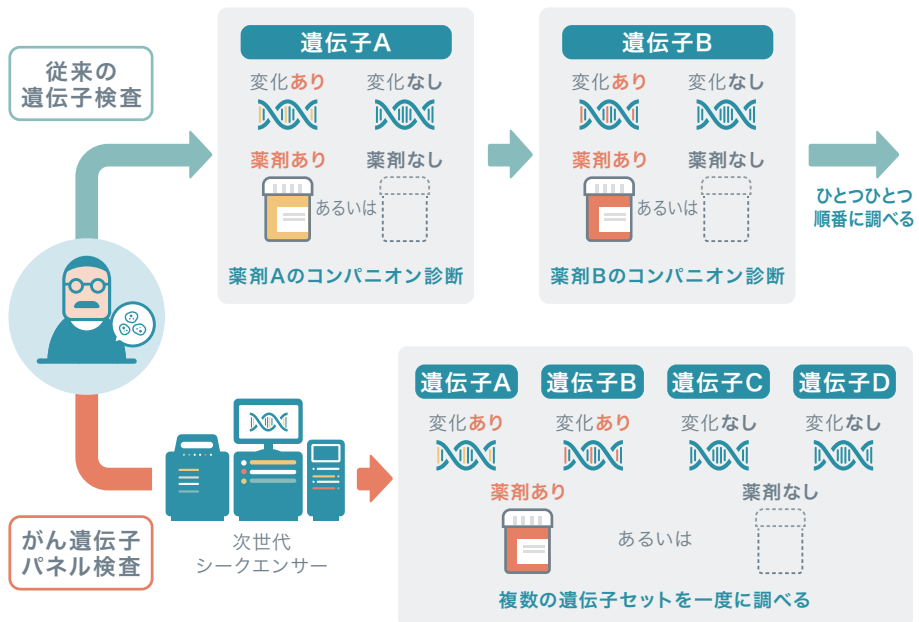
がん細胞

がん細胞の増殖を阻止する分子標的薬

分子標的薬は、標的となるタンパク質をつくり出す遺伝子の変化がなければ、効果を発揮しません。そのため、分子標的薬を使う前には、その遺伝子の変化があるかどうかをあらかじめ調べ、薬剤の効果を予測することが重要です。このような遺伝子検査は「コンパニオン診断」とよばれ、2011年ごろから普及しはじめました。

その後の技術の進歩により、遺伝子をひとつひとつ調べるのではなく、たくさんの遺伝子の変化を一度に包括的に調べることができる「がん遺伝子パネル検査」が登場したのです。

がん遺伝子パネル検査のながれ（従来の検査との比較）





Q がん遺伝子パネル検査を行うと治療はどう変わるの？



A

一人ひとりのがんの遺伝子の変化に合わせ、治療の選択肢が広がると期待されています。

これまでがんの治療は、肺がん、乳がん、大腸がんなど、どの臓器にがんができたかで分類して考えられてきました。

がんゲノム医療では、どの遺伝子の変化ががんの原因になったかで分類して、治療を検討します。これにより、患者さん一人ひとりのがんの遺伝子の変化に合わせた治療を行える可能性があります。

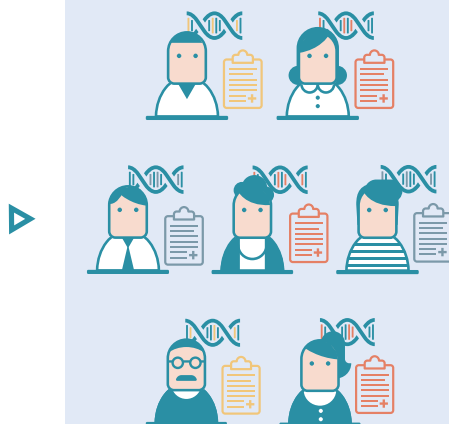
これまでの治療

臓器別に分類



がんゲノム医療

遺伝子の変化別に分類





Q もし私のがんの遺伝子の変化を調べたら、どうなるの？



A 代表的な例を3つご紹介します。

1

同じ臓器のがんでも、遺伝子の変化の違いで、異なる薬剤が選択される場合があります。

肺がんの例

肺がんでは、がんの原因となる遺伝子の変化が複数確認されています。それぞれに対して効果の期待できる薬剤も開発されています。そのため、同じ肺がんでも、遺伝子の変化が異なれば、異なる薬剤を選択する必要があります。

そこで肺がんの治療方針を決めるためには、いくつかの遺伝子検査を同時に行うことが推奨されています。今後、新しい薬剤が開発されれば、さらに多くの遺伝子を調べることが必要となるでしょう。

肺がんでは治療前にいくつかの遺伝子検査が必要となる



2

非常にまれな遺伝子の変化を見つけ出し、効果のある薬剤の適用を検討する場合があります。

NTRK融合遺伝子の例

血液のがん以外のがんを「固形がん」とよぶことがあります。固形がんでは、がん細胞が臓器などでかたまりをつくって増えます。大腸がんや肺がん、乳がん、卵巣がんなども固形がんの一種です。

これらの固形がんに共通して、まれに「NTRK融合遺伝子」という通常とは異なる遺伝子が確認されることが知られています。

このような遺伝子がある場合、どの臓器にできたがんであっても、同じ薬剤が効果を示す可能性があります。

NTRK融合遺伝子が確認されているがん



図版の出典は右記の URL でご覧いただけます。 <https://gan-genome.jp/treat/diag.html>

3

他の臓器のがんの薬剤でも、共通する遺伝子の変化があれば、同じ薬剤が選択される場合があります。

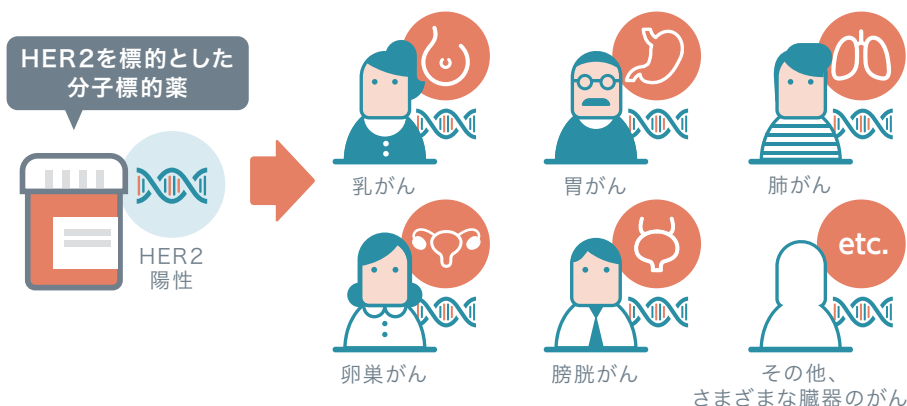
HER2の例

がんの遺伝子の変化によって作り出される通常とは異なる働きを持つタンパク質のひとつに「HER2(ハーツー)」とよばれるものがあります。

このHER2を標的として作用する薬剤が、これまで乳がんや胃がんの治療に使われてきました。近年、HER2は、乳がんや胃がんだけでなく、卵巣がん、肺がん、膀胱がんなど他のさまざまな臓器のがん細胞にも確認されることがわかりました。そしてどの臓器のがんにも、同じHER2に対する薬剤が効果を示す可能性があることがわかってきました。

* 国が認めて保険適用となっているがんは2023年3月現在、HER2過剰発現が確認された乳がん、HER2過剰発現が確認された治療切除不能な進行・再発の胃がん、HER2陽性の根治切除不能な進行・再発の唾液腺がんおよびがん化学療法後に増悪したHER2陽性の治療切除不能な進行・再発の大腸がんです。

HER2遺伝子の増幅が確認された患者さん





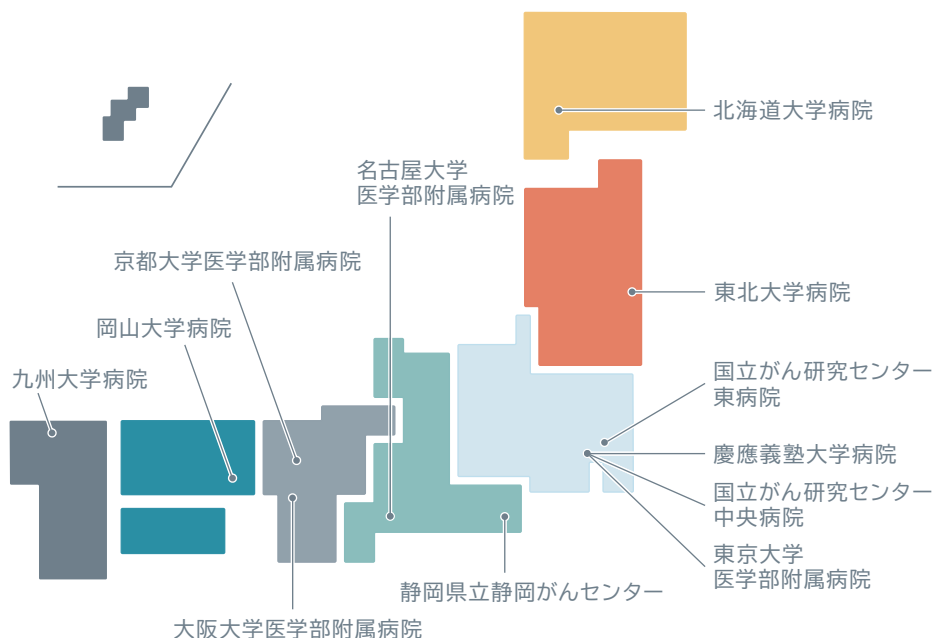
Q がんゲノム医療は どこで受けられるの？



A 厚生労働省が指定した全国の病院で受けられます。

がん遺伝子パネル検査は、厚生労働省が指定した病院で受けることができます。その数は全国に200施設以上あり、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が該当します。詳しくは「おしえてがんゲノム医療」のWebサイトをご覧ください。

がんゲノム医療中核拠点病院一覧（2023年3月時点）





Q がん遺伝子パネル検査を受けるには？



A 主治医、医療機関にてご相談ください。

がん遺伝子パネル検査で留意いただきたいこと

- **がん遺伝子パネル検査は、すべての患者さんが受けられるわけではありません。**
固形がんであることなど、いくつかの条件を満たす必要があります。
詳しくは、主治医、医療機関にてご相談ください。
- **効果が期待できる薬剤が見つからないことがあります。**
がん遺伝子パネル検査をすれば必ず遺伝子の変化が確認されるわけではありません。変化が確認されても、適した薬剤（保険診療として認められている薬剤のほか、治験や患者申出療養[※]に基づく薬剤を含む）がないなど治療法が見つからないこともあります。現時点ではがん遺伝子パネル検査の結果をもとに、適した薬剤が見つかる患者さんの割合は約1割とされています。
※患者さんの希望に基づいて、未承認の薬剤による治療を保険診療と併用して受けられる制度のこと。
- **「遺伝性のがん」が見つかる場合があります。**
がん遺伝子パネル検査では、血縁者のがんになりやすさに関わる情報がわかる場合があります。患者さんご自身の病気に関すること以外の結果は、ご希望がなければ知らされることはありません。
- **がん細胞を採取するために生検を行う場合があります。**
がん遺伝子パネル検査には、検体として患者さんのがん細胞が必要です。以前に摘出したがんの組織を使用することもありますが、新たに採取を行う場合もあります。
- **解析ができない場合もあります。**
検査に用いた検体の品質や量によっては、解析が成功せず、検査結果がでないこともあります。

つづきはWebで

<https://gan-genome.jp>

動画などもっと詳しい情報も!


おしえて がんゲノム医療 🔍



すべての至願は患者さんのために



中外製薬

 ロシュグループ

2023年3月改訂
F1T0013.05