

がんゲノム医療について

私たちのからだはたくさんの細胞でつくられています。何らかの原因により細胞の遺伝子が変化すると、細胞は異常細胞となり、正常に働かなくなってしまいます。このような異常細胞が起こす病気ががんです。遺伝子分野の研究が進んだことにより、がん細胞の遺伝子変化は個々の患者さんによって異なることが分かり、がんの遺伝子変化に合わせた医療が行われるようになってきています。

がん細胞の遺伝子変化を調べ、得られた情報を診断や治療に役立てる医療をがんゲノム医療といいます(ゲノムとは、遺伝子の本体である DNA に含まれるすべての遺伝情報のことです)。

がん遺伝子パネル検査について

珍しいタイプのがんで、その病気に対して最も適しているとされる治療(標準治療)が存在しない場合などでは、どのような治療を行えばよいか分からないことがあります。そうした場合には、有効な可能性のある治療薬を幅広く探すには、数十個~数百個のがん遺伝子変化を調べる必要がありますが、遺伝子を高速に調べる機械が発達したことにより、どの遺伝子にどのような変化があるかを一度に調べるのが可能になりました。この検査をがん遺伝子パネル検査といい、手術や生検で採取した

病理組織と血液を用いて行います。パネルとは、調べる対象のがん遺伝子のセットのことで、パネルの種類によって調べる遺伝子の数や種類が異なります。

がんは、細胞のどの遺伝子にどのような変化が起きているかによって、特徴が異なります。がん遺伝子パネル検査では、一度に多数の遺伝子変化を調べ、その解析結果をもとにして、がんの特徴を分析し、患者さんに効果の期待できる治療薬があるか検討します。検討結果は報告書としてまとめられ、主治医から患者さんと家族に伝えられますが、現在のところ、遺伝子変化が見つかる割合は90%程度、遺伝子変化に合う治療薬が見つかる割合は50%程度、その治療薬を使用できる割合は10%程度です。また、がん遺伝子パネル検査は、有効な可能性のある治療薬を探す目的のほか、疾患の分類や予後予測にも役立てられます。

検査で分かること・注意が必要なこと

がん遺伝子パネル検査を行うことで、分かる可能性があるのは、以下の点です。

- ①患者さんのがん細胞に見られる遺伝子変化
- ②治療効果が期待できる、国内で使用承認済みの治療薬
- ③治療効果が期待できる、国内で臨床試験(治験等)中の治療薬

④治療効果が期待できる、国内未承認・海外で承認済みまたは臨床試験(治験等)中の治療薬

こうした情報が得られる可能性があります。一方で、治療に繋がるような遺伝子変化が見つからなかったり、解析自体がうまくいかないことがあります。遺伝子変化が見つかったとしても、それに対応した治療薬の開発がまだ進んでいないこともあります。

また、がん遺伝子パネル検査では、患者さんのがん遺伝子変化の情報だけでなく、家族(血縁者)のがんの発生に関わる可能性のある遺伝子変化が見つかることがあります。こうした情報を知ることで、家族のがん予防、早期発見に繋がる可能性が高まるとも考えられますが、精神的な負担になることもありますので、家族(血縁者)ががんになりやすいかなどの知りたくない情報については伏せておくことも可能です。

このあたりはデリケートな問題を含んでいますので、主治医が遺伝カウンセラー等の専門職と協力し、検査結果の説明と患者さん・家族のサポートを行っています。

どんなときに検査を受けられるの?

当院はがんゲノム医療連携病院の指定を受けており、がん遺伝子パネル検査を行うこと

ができます。検査の対象となるのは、患者さんの病気に標準治療がないか、または無効と考えられていて、今後の治療方針を検討するうえで、がん遺伝子パネル検査が有効と主治医が判断した場合です。検査結果が出るまでには時間がかかります。

がん遺伝子パネル検査はいくつかのパネルが保険適用となっていますが、当院で行う場合は保険診療で、小児慢性特定疾患医療費助成制度やこども医療費助成制度の対象となります。

がんゲノム医療の将来について

今のところ、がん遺伝子パネル検査には多くのコストと時間がかかるため、検査を受けられる患者さんは限られています。将来的には、コストの削減や検査時間の短縮などの工夫により、広く普及していくことが期待されています。

検査で遺伝子変化が見つかったとしても、それに対応した治療薬が存在しないことがあることが問題となっています。製薬各社は新たな治療薬の開発に日々取り組んでおり、また、個人の持つすべての遺伝情報を解析する全ゲノム解析に基づいて治療を行う時代の到来が近づいていることから、がん遺伝子パネル検査が治療に繋がるケースが増えていくものと考えられています。

地方独立行政法人静岡県立病院機構
静岡県立こども病院
〒420-8660
静岡県静岡市葵区漆山 860 番地
電話 054-247-6251 (代表)

がん遺伝子パネル検査って どんな検査？



静岡県立こども病院
小児がん相談室