# 長野赤十字病院 がん治療センターだより

~地域向け情報発信(がん診療連携拠点病院指定要件準拠)~

第39号 (2025年5月31日発行)

# がんゲノム医療外来

~当院は「エキスパートパネル実施可能がんゲノム医療連携 病院」の指定を受けています~

腫瘍内科部 部長 市川 直明



### 1. コンパニオン診断とがんゲノムプロファイリング 検査について

ゲノムというのは、遺伝子をはじめとするすべての遺伝情報を示す言葉です。がんは遺伝子の病気とされ、がん治療薬については分子標的薬の目覚ましい進歩が継続しています。当初、分子標的薬の効果が想定ほど得られなかったのですが、2000年代に遺伝子変化に着目して分子標的治療薬を選択するようにしたところ飛躍的に有効性が高まることが次々と発見されました。この遺伝子変化と分子標的薬をほぼ1対1で決めることができる検査がコンパニオン診断と呼ばれているもので、令和7年3月現在48種類の分子標的薬に複数のコンパニオン診断が紐づいている状況です。

最近では一つのコンパニオン診断で複数の遺伝子変化を判定できるようになってきています。しかしながらこれらのコンパニオン診断でも遺伝子変化が見つからない場合や分子標的薬の効果が得られなくなった時の新たな遺伝子変化の獲得の場合などが問題になってきています。

このため、1回の検査でおよそ100以上の遺伝子を検査し、標準的な分子標的薬や治験等につなげる検査が求められてきました。次世代シークエンサーの開発による検査コスト低下の流れがあり、今日のがんゲノムプロファイリング検査につながっています。

### 2. がんゲノム医療提供体制について

2019年以降、国は質の高いがんゲノム医療を提供する拠点となるよう「がんゲノム医療中核拠点病院」として全国の代表的な病院13箇所、「がんゲノム医療拠点病院」32施設を指定しています(令和7年4月現在)。そしてこの拠点病院に連携する形で「がんゲノム医療連携病院」が235施設指定されています。2024年からは「エキスパートパネル実施可能がんゲノム医療連携病院」32施設が指定されるようになり、その一つが当院です。エキスパートパネルというのは、がんゲノムプロファイリング検査の結果を、医学的に解釈するための多職種による検討会を指します。具体的に当院では、がん薬物療法専門医、臨床遺伝専門医、分子病理専門医、血液内科医、遺伝子分析科学認定士、がんゲノム医療コーディネーターや主治医と結果を一例一例丁寧に検討しています(最終ページ参照)。



### 3. がんゲノム医療外来の実際

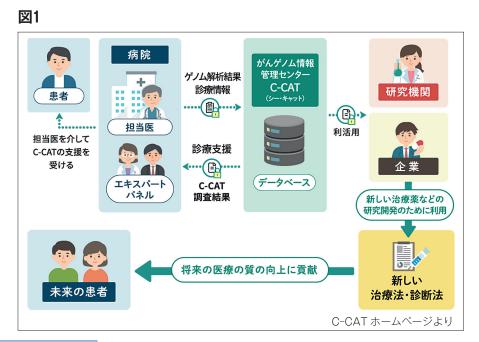
がんゲノムプロファイリング検査に際しては、家族歴や検体の確認、検査自体の概要、 データ利用やがんの遺伝についての開示希望、費用、注意点を含めカウンセリングし、同 意を得ています。

当院では、依頼される主治医のご要望が特になければ、それぞれのがんゲノムプロファイリング検査の特徴をご説明し、基本的には患者さんにどの検査を行うのか選択していただいています。エキスパートパネルでの検討がなされたのち、がんゲノム医療外来で結果説明をします。この際、がんの発生に関与したと考えられる遺伝子変化について遺伝子の修復、遺伝子の発現、細胞増殖、発がん抑制等に分けてわかりやすく呈示し、患者自身で自分の罹患しているがんがどのように発生したのかイメージできるよう説明を工夫しています。

また、候補となる治験が挙げられた場合、適格基準や除外基準、期待される奏効や副作用、治験等のアクセスなどにつき検討し、患者さん・ご家族に具体的なお勧めを提示する

ようにしています。当院 での治療到達率は約10% ですが、対応する分子標 的薬が増えてきています ので今後上昇することが 予想されます。

日本における治験の増加傾向から治療提案についてもさらに増えていることが予想されます。ことが予想されます。ことが予想で将来のがん医療の質の向上に貢献できるものと考えられています【図1】。



### 4. 生殖細胞系列所見について

令和7年4月現在、がんゲノムプロファイリング検査の種類は、固形がんについては組織

を検体とする NCC オンステーション、GenMineTOP、およす。カンボーション、なびのではできたがです。 からないではないです。 かんにかがいたがいです。 です【表1】。

表1:がんゲノムプロファイリング検査の種類

商品名	NCCオン コパネル	ファウン デーショ ンワン	ファウン デーショ ンワン・ リキッド	GenMine TOP	ガーダン ト360	ヘムサイ ト
特徴	標準的仕様	コンパニ オン機能 多い	血漿遊離 核酸に対 応	希少がん に対応	血漿遊離 核酸 感度 が高い	血液がん に対応
遺伝子数 (DNA)	124	324	324	737	74	425
融合遺伝 子数	融合13	融合36	融合36	RNA 455	融合6	RNA 197
Matched Pair	あり	なし	なし	あり	なし	あり



## 長野赤十字病院

固形がんのがんゲノムプロファイリング検査には組織だけを解析する検査と組織と血液の両方を解析する matched pair 検査があります。matched pair 検査の場合、固形がんでは血液検査も行います。原則として血液検査で得られる白血球由来の遺伝子は生殖細胞系列すなわち精子や卵子のもとになる細胞と同じ所見を示すため、これを生殖細胞系列所見といい、その遺伝子変化は遺伝する可能性があります。【図2】に示しましたように、当院では matched pair 検査が多くなっています。これは患者さん・ご家族の希望であることが多く、理由としてはがんの遺伝についての懸念が挙げられます【図3】。

図2

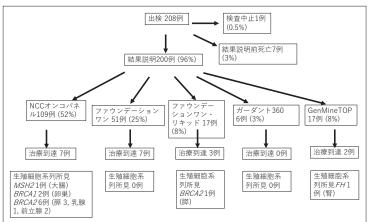
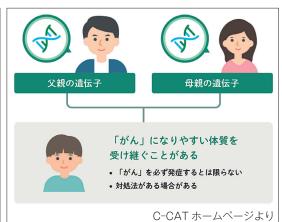
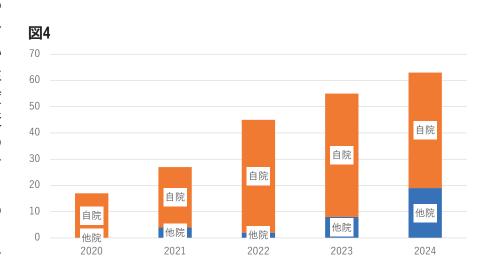


図3



当院では、がんゲノム医療外来で検査前カウンセリングから生殖細胞系列所見についての結果説明まで一貫した遺伝カウンセリングを行っており、がんゲノム医療に対するニーズに適切に応えられる体制としております。生殖細胞系列所見は、治療に結びつく可能性も高く、血縁者の健康管理に活かせる側面を持っています。

【図4】にがんゲノムプロファイリング検査数推移を示しました。おかげさまをもちまして最近は他院からのご依頼も増えてきております。





### 長野赤十字病院

#### 5. がんゲノム医療外来の受診手順

下記のような主診療科担当医からの依頼を受けて、パフォーマンスステータス0-1で下記の条件を満たした患者さんが希望される場合に受診できます。

詳細については当院ホームページをご参照ください。

(https://www.nagano-med.jrc.or.jp/department/gangenome/)

- (1) 固形がんの方
  - a. 標準治療がない固形がん
  - b. 局所進行もしくは転移があり、標準治療が終了見込み
- (2) 血液がんの方
  - a. 初発時
    - 1 急性骨髄性白血病
    - 2 急性リンパ性白血病
    - 3 骨髓異形成症候群
    - 4 骨髄増殖性腫瘍及びその類縁腫瘍
    - 5 組織球及び樹状細胞腫瘍
    - 6 従来の方法による検索が行えない又は他の造血器腫瘍又は類縁疾患と鑑別が困難な場合
    - 6-1 アグレッシブB細胞非ホジキンリンパ腫
    - 6-2 イントドレントB細胞非ホジキンリンパ腫
    - 6-3 T細胞非ホジキンリンパ腫
    - 6-4 NK 細胞非ホジキンリンパ腫
    - 6-5 多発性骨髄腫
  - b. 再発又は難治時
    - 1 急性骨髄性白血病
    - 2 従来の方法による検索が行えない又は他の造血器腫瘍又は類縁疾患と鑑別が困難な場合
    - 2-1 フィラデルフィア染色体陽性急性リンパ性白血病
    - 2-2 インドレントB細胞非ホジキンリンパ腫
    - 2-3 T細胞非ホジキンリンパ腫
    - 2-4 NK 細胞非ホジキンリンパ腫
    - 2-5 慢性リンパ性白血病
  - c. 病期を問わないもの

(既存の検査及び病理診断等で確定診断に至らず、治療方針の決定が困難な場合に 限る)

1 原因不明の著しい血球減少

### エキスパートパネルの様子

多職種による検討会を実施しています



適応をご確認の上、患者さんの ご希望がありましたら早めに ご紹介をお願いいたします。



#### 長野赤十字病院は地域がん診療連携拠点病院です

発行・連絡先 がん治療センター 事務局 がん診療連携課 Tel 026(226)4131 内線2205 E-mail ganshinryo@nagano-med.jrc.or.jp



長野赤十字病院

日本赤十字社 Japanese Red Cross Societ