

がんゲノム診療に関するご案内 (医療機関の方々へ)

皆様をご存じの通り、近年がんに対する薬物治療は、分子標的治療や免疫療法の導入が始まって、めざましい進歩を遂げております。

2016年、「Precision Medicine」と言うコンセプトで、遺伝子情報にもとづいたがん治療が開始され、本邦では2019年より、保険診療により、がんゲノム診断が行われるようになりました。当初はがん研究センターなど限られたがんセンターやいくつかの大学附属病院でのみ認められておりましたが、がん診療の均てん化を目指して、2020年にがんゲノム医療連携病院の指定が開始され、当院も2020年4月に指定されました。

秘匿性の高い遺伝子情報の扱いを国が管理するシステムのスタートが遅れて、実際は7月から稼働しました。

対象は

- ・標準治療のない稀少がん
- ・標準治療の終了が予想されるがん
- ・3ヶ月後に化学療法が可能である一般状態(PS2以上)が維持されることがが予想できる
- ・概ね3年以内に生検もしくは切除した、適切に固定された、組織標本がある

と言う条件に合致した外来通院中の患者さんです。

入院中の患者さんや化学療法ができる全身状態にない場合は検査を開始することはできません。また、ご本人がしっかりがんゲノム診断の利点と限界及び不利益について理解したうえで、希望する方が保険適応による検査対象になります。

診断までの手順は、まず当院腫瘍内科ゲノム医療外来【毎週金曜日午前中、予約制】をご本人(できればご家族と一緒に)に受診していただきます。その際には、可能な限り詳細な病歴(手術、放射線治療歴、薬物治療歴、家族歴、既往歴)と病理診断、及び生検もしくは切除標本の固定組織をご持参いただきたいと思います【受診および出検手続きの保険点数は4000点です】。

基本的にはがん細胞上の遺伝子変異(体細胞性変異)を検査しますが、その過程で代々遺伝してきたと予想できる発がんに関係する形質を発見することがあります。このような場合、ご家族の発がんのしやすさが判明することになります。このときは連携施設での遺伝カウンセリングの受診していただき、血液の細胞を同様の検査をして診断ができますが、そのような情報は知りたくない、もしくはご家族に教えたくないと思う方もいらっしゃるようです。そのため、これらの情報を本人に知らせていいか、誰に教えていいかなど、「分かってしまうかもしれない遺伝情報」についてどのように扱うかをよくご相談して、ご本人やご家族に同意をいただく必要があります。

その後、がん研究センター内にあるがんゲノム情報センター(C-CAT)に情報を登録したうえで、米国のファウンデーションワン社に組織標本を送付します。そこで検査されたデータ(がんの発生や進行に関係するとされている約450の遺伝子)は、C-CATに送られ、患者さんのデータと照合して(AIや人力で)、使用できる薬剤や、エントリー可能な臨床試験などの情報とともに、当院に送られてきます。これをもとに、信州大学で2週間に1回行われるエキスパートパネルで症例ごとの検討を経て、推奨する治療を説明するために患者さんに外来に来ていただきます。

最初の受診から最終の説明まで4-6週間かかります。なお、入院状態では、患者さんに説明できませんし、保険請求【48000点】もできません。この場合は検査にかかった実費は病院に請求することになるかと思えます。

一般的に、ゲノム診断で治療の手段が見つかることは10-20%と報告されています。そして、実際に薬物治療まで結びつくのは5-10%です。フランスで行われた、がんゲノムパネ

ル診断をした患者群としなかった患者群の予後を後方視的に比較した研究では、生命予後の改善には結びつかなかったという報告もあります。

しかし、比較的多くの患者さんで見つかる高頻度総遺伝子変異比率(**TMB high : Tumor Mutation Burden>10/MBp**)に対して、免疫療法を行うことが先日保険収載されましたので、今までより多くの患者さんに効果のある治療を届けることができるようになるかと思えます。

治療の選択肢を広げるために、がんゲノムパネル検査によるがん診断を受けたいという患者さんがいらっしゃった場合は、当科までご連絡いただきたく存じます。

伊那中央病院 腫瘍内科 竹内信道