



# がん専門相談員のための がんゲノム医療

## 相談支援マニュアル

2020年  
3月版

編集・発行 公益社団法人 日本臨床腫瘍学会

## 発刊にあたり

がんの遺伝子の変化に基づき、がん分子標的療法等の治療選択へ応用するプレシジョン・メディシンが進んでいます。第3期がん対策推進基本計画(2018年)に基づいた、厚生労働省「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」報告書(2017年)では、質の担保されたがん遺伝子パネル検査を実施、解釈し、治療および臨床開発することが提言されました。それを受けて、がんゲノム医療中核拠点病院等の実施体制が整備され、遺伝子パネル検査システムは2018年12月に製造販売承認、2019年6月には保険収載されました。

第3期がん対策推進基本計画(2018年)で掲げられた、がん患者が全国どこにいてもゲノム医療を受けられる体制の構築の為、厚生労働省がんのゲノム医療従事者研修事業が進められてきました。本事業は日本臨床腫瘍学会が受託し、がんのゲノム医療の実用化に必要な医療従事者を育成すると共に、がん相談支援センターにおけるゲノム医療に関する相談の対応方法等について検討する委員会を発足しました。本マニュアルは委員会を中心に作成した2018年3月に発刊したマニュアル(β版)に基づいたものです。β版の発刊時からがんゲノム医療を取り巻く医療環境が大きく変化しています。本マニュアルは現時点におけるがんゲノム医療に関する最新の環境に基づいて作成していますが、がんゲノム医療の進歩は絶え間なく進んでいます。本マニュアルが活用され、さらに医療機関の要件や提供体制、新しい技術の開発等に対応されてがんゲノム医療がより広く実装されることを願っています。

最後になりましたが、本マニュアルの作成にあたり、多大なご尽力を賜りました、がんのゲノム医療従事者研修委員会委員の先生方、近畿大学病院のワーキンググループの皆さま、日本臨床腫瘍学会事務局に厚くお礼申し上げます。

2020年1月

公益社団法人 日本臨床腫瘍学会  
理事長 石岡 千加史

がんのゲノム医療従事者研修委員会  
委員長 西尾 和人

## はじめに

### がんゲノム医療とは

分子生物学的進歩により、がん化に関連ある複数の遺伝子変化が明らかになってきました。例えば、変異した遺伝子から作られるタンパク質の中には、がん遺伝子としてがん細胞の増殖を促進するものがあります。その機能を阻害することで、著明な抗腫瘍効果を示す分子標的薬という治療薬が用いられています。複数のがん種で同一の遺伝子変異等の遺伝子変化が認められることもあります。遺伝子検査により個々のがんの遺伝子の変化をとらえ、治療に結び付けることが行われています。従来の遺伝子検査方法では、1つの遺伝子の変化のみを検査するため、少量のがん組織から、複数の遺伝子異常を同時に、且つ迅速に測定することが困難なこともありました。

2000年半ば以降、遺伝子の情報を高速に解析することのできる次世代シークエンサーの登場により、がん組織より一度に複数のがん関連遺伝子を調べ、適切な薬剤を探ることが可能となりました。次世代シークエンサーを用い、がん組織の多数の遺伝子を一度に解析する検査法をがん遺伝子パネル検査と呼びます。がん遺伝子パネル検査により既承認薬に係る遺伝子変化情報のみならず、未承認薬にもつなげることが可能な遺伝子変化情報も得ることができます。すなわち、がん遺伝子パネル検査により、現在、治療法が限定されている患者に対する治療選択肢の幅が広がると期待されています。このように、がん遺伝子パネル検査によって、個々の患者のがんの遺伝子変化を明らかにし、解析結果に応じて行う医療が「がんゲノム医療」です。

### がんゲノム医療において、がん専門相談員に期待されること

我が国においても、がんゲノム医療を実装するために、それに係わる人材育成が急務となっています。遺伝性腫瘍については、これまでがん専門相談員研修の中でも取り上げられてきましたが、がん遺伝子パネル検査に関する相談の受け皿はまだ不十分です。

現在、がん遺伝子パネル検査の対象となるがん患者は、日本中で15～40万人存在すると考えられています。2019年6月1日より、がん遺伝子パネル検査が保険収載となったことから、がん相談支援センターにおいて、がん遺伝子パネル検査を希望する相談者からの問い合わせは急増することが予測されます。したがって、がん専門相談員の皆さんには、相談に訪れる患者の不安軽減を図ると共に、適切な診療の窓口へつなげることが求められています。

**がん専門相談員が、がん遺伝子パネル検査を実施するかどうかについて決定することはありませんが、必要に応じて、がんゲノム医療や遺伝カウンセリングに携わる診療科等の院内の部門のほか、がんゲノム医療中核拠点病院ならびにがんゲノム医療拠点病院、がんゲノム医療連携病院のがんゲノム医療に関する相談窓口といった院外の部門とも連携を図りながら、相談者の意思決定に資する情報を提供する必要があります。**「がんゲノム医療について相談したい」という患者、家族、及び医療者からの問い合わせにご活用下さい。

# がん遺伝子パネル検査希望者に対する がん専門相談員の関わり

## 概念図

がん遺伝子パネル検査を希望するがん患者



がん診療連携拠点病院等

がん専門相談員に問い合わせ

相談支援マニュアルのQ&Aを参考にし、  
遺伝子パネル検査の実施施設、費用等の概略を説明



受診希望あり



がんゲノム医療中核拠点・拠点・連携病院

がんゲノム医療の相談窓口\*  
(がん専門相談員等)に橋渡し

紹介状や病理組織等、受診に必要な物の確認

外来受診時

主治医等ががん遺伝子パネル検査の適格性について最終確認



\*がんゲノム医療に関する相談窓口は、施設によって異なる



# がん専門相談員のための がんゲノム医療相談支援マニュアル

## 目次

発刊にあたり	1
はじめに	2

### 第1章

## がんゲノム医療の実装と相談支援のプロセス

1. がんゲノム医療の提供体制	6
1) がんゲノム医療提供体制	6
2) がんゲノム医療に関する情報管理	7
2. がんゲノム医療相談支援に向けた相談体制の準備	8
1) がんゲノム医療相談支援における相談体制の準備	8
2) がんゲノム医療相談に活用するための資料の準備	8
3) がんゲノム医療提供の流れ	9
① がんゲノム医療中核拠点病院等受診までの流れ	9
② がんゲノム医療中核拠点病院等受診後の流れ	10
3. がん専門相談員以外のがんゲノム医療に関わる専門家	11

### 第2章

## がんゲノム医療 相談員のためのQ&A

Q1. 「がん遺伝子検査」って何ですか？	14
Q2. 何のために、がん遺伝子検査をするのでしょうか？	14
Q3. 「がん遺伝子パネル検査」って何ですか？	15
Q4. がん遺伝子パネル検査は、いつ・どんな人が受けられるのでしょうか？	15
Q5. がん遺伝子パネル検査は、どこで受けられますか？	16
Q6. がん遺伝子パネル検査の結果は、オーダーしてから、どのくらいの期間でわかるのでしょうか？	16
Q7. がん遺伝子パネル検査をしたら、次の治療にどう影響するのでしょうか？	17
Q8. がん遺伝子パネル検査の結果を受けて、保険適用外の薬剤を用いた治療を受ける方法について教えてください。	18
Q9. がん遺伝子パネル検査にかかる費用について教えてください。	18
Q10. がん遺伝子パネル検査までの大まかな流れを教えてください。	19
Q11. がん遺伝子パネル検査って、血液検査で受けられるのですか？	20
Q12. がん遺伝子パネル検査を行うと、遺伝性腫瘍の可能性がわかるのでしょうか？	20
Q13. 市販されている遺伝子検査薬の結果はどう考えればよいのでしょうか？	21
Q14. PARP阻害薬の効果とBRCA遺伝子変異が関係あると聞きましたが、BRCA遺伝子のがん遺伝子パネル検査でわかるのですか？	21
Q15. 保険診療で承認されたがん遺伝子パネル検査はありますか？ また、コンパニオン検査とゲノムプロファイリング検査の関係性を教えてください。	22
Q16. 免疫チェックポイント阻害薬の効果とミスマッチ修復機能欠損、マイクロサテライト不安定性との関係があると聞きましたが、がん遺伝子パネル検査でわかるのでしょうか？	22
Q17. 免疫チェックポイント阻害薬の効果と腫瘍遺伝子変異量 (Tumor mutation burden, TMB) と関係があると聞きましたが、TMBはがん遺伝子パネル検査でわかるのでしょうか？	23
Q18. がん遺伝子パネル検査用に新規で腫瘍組織を採取する必要がありますか？	23
Q19. がんゲノム医療中核拠点病院・がんゲノム医療拠点病院とがんゲノム医療連携病院との違いは何ですか？	24
Q20. がんゲノム医療が受けられる病院は今後増えていきますか？	24

### 第3章

## 相談支援における個別支援の実際:事例集

事例1: がん遺伝子パネル検査の実施につながった事例	27
事例2: がん遺伝子パネル検査につながらなかった事例	29
事例3: がん遺伝子パネル検査についての情報提供が必要であった事例	31
事例4: 相談員が相談者の相談内容に十分対応できなと感じた事例	33
事例5: 遺伝性腫瘍の可能性がある相談者へ支援を行った事例	35
事例6: がん遺伝子パネル検査の結果からコンパニオン診断薬を検討することになった事例	37

### 資料集

がんゲノム医療相談支援に活用できる情報	40
用語集・解説	41
がんゲノム医療に関する相談対応に用いる相談シートの一例	42
がんゲノム医療の相談窓口を事前に把握するための一例	43
出典・参考図書	44
がんゲノム医療中核拠点病院・がんゲノム医療拠点病院の一覧	45
がんのゲノム医療従事者研修委員会名簿	46



# 第1章

## がんゲノム医療の実装と 相談支援のプロセス

# 1. がんゲノム医療の提供体制

がんゲノム医療提供体制に関しては、ゲノム医療研究等を推進し、がん遺伝子パネル検査結果を解釈して最適な治療法を提示できる「がんゲノム医療中核拠点病院」（以下、「中核拠点病院」）、中核拠点病院と連携してゲノム医療を提供する「がんゲノム医療連携病院」（以下、「連携病院」）が整備されています。さらに、2019年度には、「がんゲノム医療拠点病院」（以下、「拠点病院」）が新設され、エキスパートパネルの実施等の医療提供体制は中核拠点病院と同等の機能が求められます。

## 1) がんゲノム医療提供体制（第2回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議資料より抜粋）

### ①がんゲノム医療中核拠点病院



- エキスパートパネルの実施
- 遺伝カウンセリング実施・支援
- 適切な臨床情報等収集・管理・登録
- 治験・臨床試験、研究の推進
- がんゲノム医療に関わる人材の育成
- がんゲノム医療連携病院等の支援

### ②がんゲノム医療拠点病院（新設）\*\*



- エキスパートパネルの実施
  - 遺伝カウンセリング実施
  - 適切な臨床情報等収集・管理・登録
  - がんゲノム医療連携病院等の支援
- \*\*人材育成等については、中核拠点病院と連携

### ③がんゲノム医療連携病院



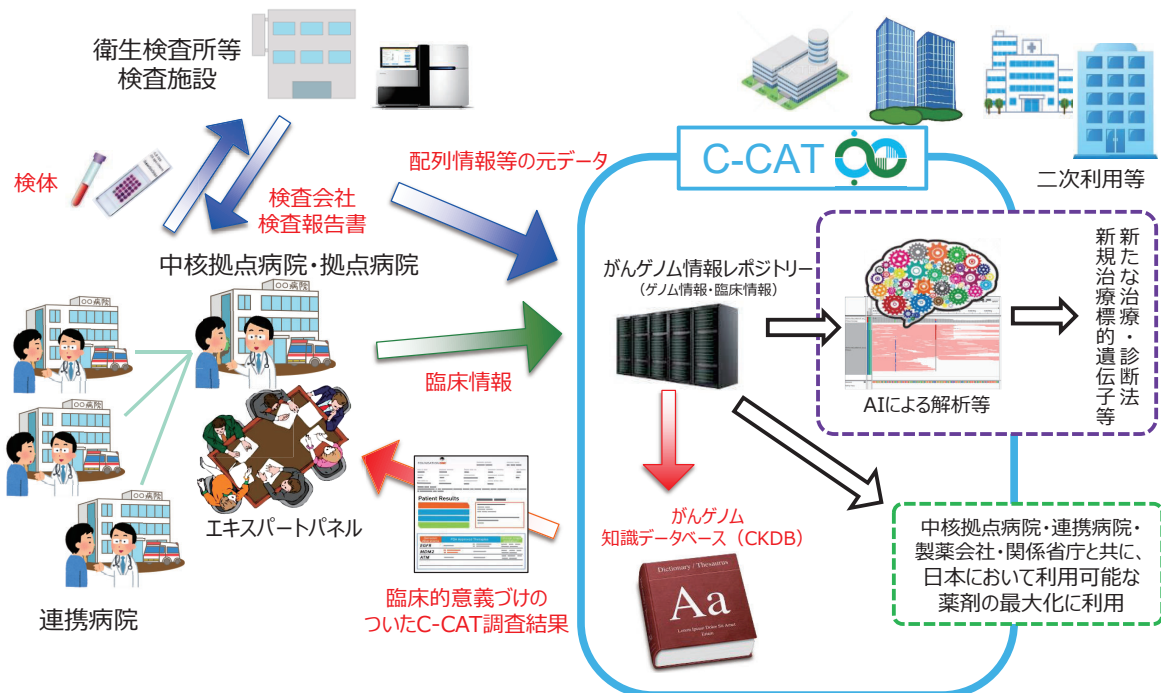
- 遺伝カウンセリング実施
- 適切な臨床情報等収集・管理・登録

## 2) がんゲノム医療に関する情報管理

全国のゲノム医療の情報を集約・保管し、かつその情報を新たな医療の創出のために適切に利活用していく仕組みを構築する目的で、国立がん研究センターに、がんゲノム情報管理センター（C-CAT：Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics）が開設されました。

[https://www.ncc.go.jp/jp/c\\_cat/index\\_kan\\_jya.html](https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/index_kan_jya.html)

### がんゲノム医療推進コンソーシアムにおける情報の流れの全体像



個人情報保護法等関係法令等を遵守する

データセキュリティに関して法令と3省3ガイドラインを遵守

(出典：C-CAT ホームページより一部改変)

C-CAT の役割は以下のようになっています。

#### ①がんゲノム診断の質の確保・向上

- 日本人の臨床・ゲノム情報を国内公的機関に確保し、我が国に至適化された知識データベース（CKDB：Cancer Knowledge DataBase）を作成、がんゲノム医療中核拠点病院および拠点病院のエキスパートパネル活動に貢献
- 全国の集計データに基づくがんゲノム医療の国民への情報提供・行政機関等への提言

#### ②情報の共有

- 中核拠点病院等の中でレポジトリデータベースの情報を適切な取り決めのもとに共有、保険医療の改善のために活用

#### ③開発研究・臨床試験の促進

- 臨床試験・医師主導治験等の基盤データとしての活用
- 企業を含む創薬・個別化医療開発への利活用

#### ④全ゲノム解析の医療応用に向けた検討・人材育成

(出典：C-CAT ホームページより一部改変)

## 2. がんゲノム医療相談支援に向けた相談体制の準備

がんゲノム医療相談においては相談体制へ向けての準備が重要となります。より良い情報提供を行うためには、まずは自施設の状況を把握することが必要です。自施設で対応困難な場合には、近隣のがんゲノム医療提供施設の情報が必要となるため、それらの情報収集が必要となります。

がん専門相談員の多くは、相談内容の全てにおいて専門的な立場にないことも考えられます。しかし、相談者の相談内容に対応するためには、より良い情報を提供できるよう情報の整理のための聞き取りが不可欠であり、それらを踏まえた相談体制の準備が必要です。

### 1) がんゲノム医療相談支援における相談体制の準備

#### ①自施設のがん専門相談員の特性を把握する

- がん専門相談員の職種を把握する
- がんゲノム医療の相談対応経験の有無を確認する
- がんゲノム医療相談を受けた場合、がん専門相談員のフォローの必要性の程度はどの程度かを確認する

#### ②自施設のがんゲノム医療の受け入れ状況について情報を整理する

- 自施設で実施しているがんゲノム医療や受診方法を確認する
- 相談窓口での対応範囲を関係部署とすり合わせておく
- がんゲノム医療に関して、相談できる医師や専門家・診療部門等の有無を確認する
- 遺伝カウンセリング外来や臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラー等遺伝性腫瘍に対応する窓口の有無を確認する
- 自施設や他施設の臨床試験・治験、先進医療の実施体制を確認する
- 相談対応に用いる相談シートやがんゲノム医療紹介先リスト等を作成する

#### ③紹介できる他施設の情報を整理する

- がんゲノム医療を実施している施設を確認する
- 患者を紹介することができるがんゲノム医療中核病院等（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）の相談窓口や受診方法を確認する
- がんゲノム医療中核病院等から求められる情報を明確にする
- がんゲノム医療に詳しい専門家（がん薬物療法専門医、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、遺伝看護専門看護師、がん看護専門看護師、ゲノムメディカルリサーチコーディネーター等）が在籍する施設を確認しておく

### 2) がんゲノム医療相談に活用するための資料の準備（資料集 P39～P45）

#### a. 相談シートの作成

- がんゲノム医療相談の際に、診療録や患者から得た情報（相談者に負担がかからない範囲とする）を記載する
- 相談シートは、自施設の状況に応じて記入できるものが望ましい

#### b. 自施設と連携・近隣のがんゲノム医療中核病院等の一覧表の作成を行う

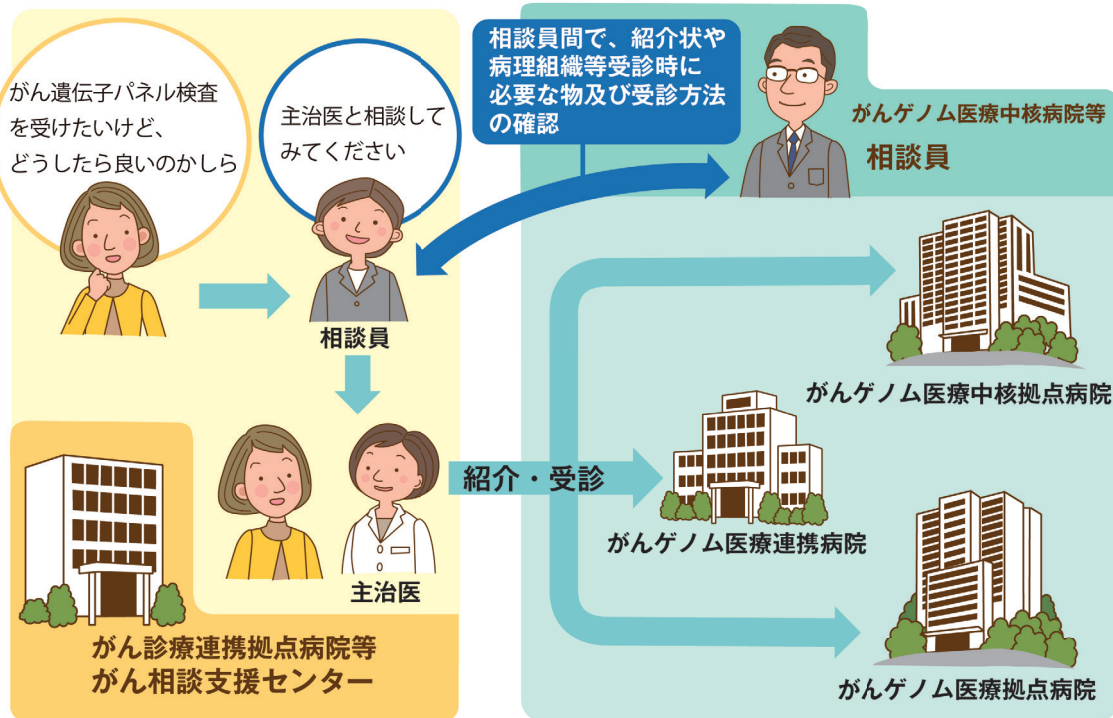
#### c. 患者・一般向けパンフレット及び動画（がんゲノム情報管理センター）

[https://www.ncc.go.jp/jp/c\\_cat/index\\_kan\\_jya.html](https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/index_kan_jya.html)



### 3) がんゲノム医療提供の流れ

#### ①がんゲノム医療中核拠点病院等受診までの流れ



- (1)がん専門相談員は、がんゲノム医療を希望する患者・家族からの相談に対し、患者・家族の心理面に細心の注意を払いながら、患者から得た情報について確認する。
- (2)がん遺伝子パネル検査・がんゲノム医療に関する専門家・施設について情報提供し、主治医と相談するよう説明する。
- (3)主治医と相談の結果、がん遺伝子パネル検査目的に受診希望の場合は、がんゲノム医療中核拠点病院等を紹介する。
- (4)がん遺伝子パネル検査を保険診療で実施する場合の対象患者（適用については第2章Q&A Q4を参照）について、担当部門に確認する。

#### 【診療録及び患者より得られた情報を整理（必須ではありません）】

- |                      |                   |                                 |
|----------------------|-------------------|---------------------------------|
| ■年齢                  | ■家族歴(必要に応じて)      | ■通院されている医療機関                    |
| ■性別                  | ■今後の見通し(治療方針、予後等) | ■居住地                            |
| ■疾患名                 | ■過去の遺伝子検査の有無      | ■病理組織の有無と組織採取時期                 |
| ■病態(ステージ、初発・再発/遠隔転移) | ■ご本人の意思           | ■がん遺伝子パネル検査についての理解状況の把握(必要に応じて) |
| ■治療歴                 | ■パフォーマンスステータス(PS) |                                 |

〔例〕 相談対応の際に、アセスメントする上で有用な情報

- 診察の結果、対象とならない場合があること
- 結果が必ずしも治療につながらないこと（実際に治療につながる割合は、治験等の研究を含めて5～20%程度）
- 結果がでるまでに期間を要すること（1～2か月程度）
- 費用に関すること
- 病理組織の状態により検査困難となる場合があること
  - ☑ 病理組織の腫瘍量が少ない場合
  - ☑ 採取してから時間が経っている場合（3年以内が望ましい）
  - ☑ 病理組織の保存状況
- 病理組織量が十分で、最新の検体を用いた場合でも、解析不可の場合があること
- 原則、検査は1回しか受けることができないこと
- 二次的所見が発見される可能性があること

☞ 得られた情報は、医師・看護師やがんゲノム医療に詳しい専門家へ橋渡しする際に必要となります。



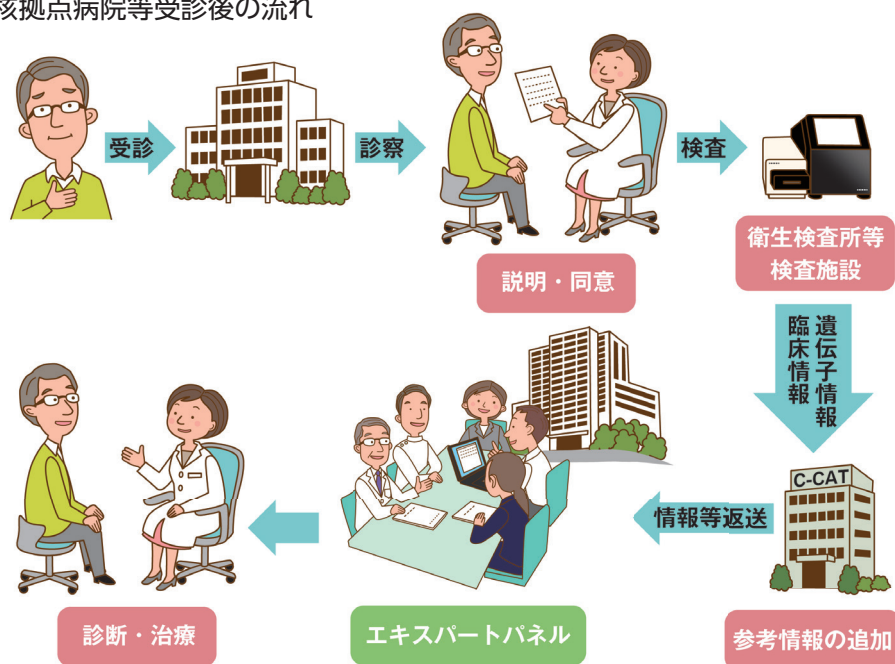
## 【相談支援の際に配慮すること】

- 相談者から基本的事項を聞き取り、情報整理しながら適切ながん遺伝子パネル検査に関する情報の提供や今後の行動（主治医と相談、受診手続き等）の可能性について説明する。
- 本人以外からの相談の場合は、患者本人の意向について確認する。
- 相談者の続柄により、相談の目的が異なるため、相談者の続柄を知った上で、相談の目的を確認する。
- がん遺伝子パネル検査の結果を基にした治療を希望される場合だけでなく、がん遺伝子パネル検査のみを希望される場合がある。また、今後に備えて知識を整理するために情報収集したいという（非がん患者を含む）相談者も存在する。  
それらの相談の背景（理由）には、病気が進行し、治療が困難となる等して切迫した感情を抱かれている場合もあるため、背景を聞き取りながらニーズに沿った相談支援につなげることが重要である。

### 〔例〕

- 標準的治療の終了に伴い、薬物療法の中止を主治医から提案されている。
- 標準的治療の選択肢が少ない（小児がん、希少がん、原発不明がん等）または確立していないがん種である。
- 標準的治療を行いながら、今後の治療の選択肢としてがん遺伝子パネル検査を受けておきたい（先行きの不安が大きい）。
- がん遺伝子パネル検査の情報収集（今後の参考にしたい等）。
- 遺伝性腫瘍及び二次的所見が発見される可能性についての相談。
- がん遺伝子パネル検査の適用がなかった場合、がん遺伝子パネル検査を受けることはできたが治療につながらなかった場合には、がん専門相談員として患者家族を支援できるよう準備しておく。

### ②がんゲノム医療中核拠点病院等受診後の流れ



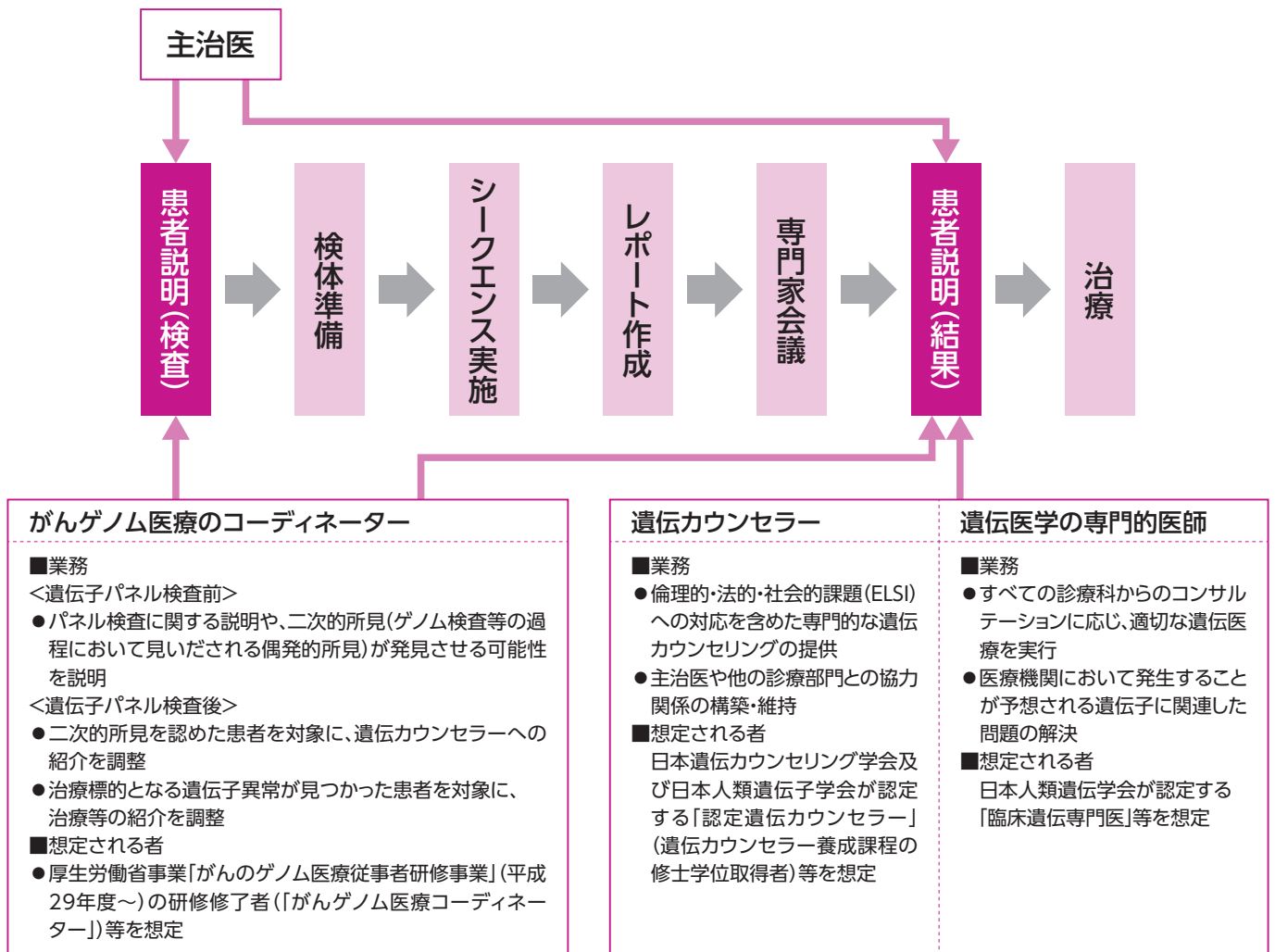
※結果返却までには1～2か月を要すこと、腫瘍量が少ない場合次世代シークエンサーの解析が困難な場合があることに注意が必要。

- (1)がんゲノム医療を希望する患者に対し、中核拠点病院・拠点病院・連携病院が十分な説明を行い、同意を得た上で、最新の腫瘍組織を用いる（腫瘍残検体が無いもしくは、検体が古い場合、新規採取を検討する）。
- (2)検体をもとに、検査施設等で「遺伝子情報」を分析する。患者から同意を得られた場合には、遺伝子情報を「がんゲノム情報管理センター」(C-CAT)に送付する。
- (3)患者から同意を得られた場合には、中核拠点病院等は、患者の臨床情報（患者の年齢や性別、がんの種類、化学療法の内容と効果、有害事象の有無、病理検査情報等）をC-CATに送付する。
- (4)C-CATでは、保有するがんゲノム情報のデータベースに照らし、当該患者のがん治療に有効と考えられる抗がん薬候補や臨床試験・治験情報等の情報を中核拠点病院等の専門家会議（エキスパートパネル）に返送する。
- (5)中核拠点病院等の専門家会議（エキスパートパネル）において、当該患者に最適な治療法を提案し、これに基づいた医療を提供する。

### 3. がん専門相談員以外のがんゲノム医療に関わる専門家

- がん薬物療法専門医
- 臨床遺伝専門医
- 認定遺伝カウンセラー
- 遺伝看護専門看護師
- がん看護専門看護師
- がんゲノム医療コーディネーター
- ゲノムメディカルリサーチコーディネーター 等

[介入例]  
遺伝子パネル検査に関するカウンセリングに係る職種の業務について



(ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード平成29年度報告より抜粋)



## 第2章

# がんゲノム医療 相談員のための Q & A

この章では、がんゲノム医療について相談者から多く寄せられる質問と、その質問に対する相談者への回答例をご紹介します。

難しいイメージのある「がんゲノム医療」を理解する際に役立つと考えます。

相談者への回答例の後には、

さらになんげノム医療に対する相談員の理解の助けとなるように

「解説」を加えましたので、あわせて御覧下さい。

(Qは相談者からがん専門相談員への問い、Aはがん専門相談員から相談者へ回答例です)

## がんゲノム医療 相談員のための Q & A 一覧

14P Q1 「がん遺伝子検査」って何ですか？

Q2 何のために、がん遺伝子検査をするのでしょうか？

15P Q3 「がん遺伝子パネル検査」って何ですか？

Q4 がん遺伝子パネル検査は、いつ・どんな人が受けられるのでしょうか？

16P Q5 がん遺伝子パネル検査は、どこで受けられますか？

Q6 がん遺伝子パネル検査の結果は、オーダーしてから、どのくらいの期間でわかるのでしょうか？

17P Q7 がん遺伝子パネル検査をしたら、次の治療にどう影響するのでしょうか？

18P Q8 がん遺伝子パネル検査の結果を受けて、保険適用外の薬剤を用いた治療を受ける方法について教えてください。

Q9 がん遺伝子パネル検査にかかる費用について教えてください。

19P Q10 がん遺伝子パネル検査までの大まかな流れを教えてください。

20P Q11 がん遺伝子パネル検査って、血液検査で受けられるのですか？

Q12 がん遺伝子パネル検査を行うと、遺伝性腫瘍の可能性がわかるのでしょうか？

21P Q13 市販されている遺伝子検査薬の結果はどう考えればよいのでしょうか？

Q14 PARP阻害薬の効果とBRCA遺伝子変異が関係あると聞きましたが、BRCA遺伝子のがん遺伝子パネル検査でわかるのですか？

22P Q15 保険診療で承認されたがん遺伝子パネル検査はありますか？また、コンパニオン検査とゲノムプロファイリング検査の関係性を教えてください。

Q16 免疫チェックポイント阻害薬の効果とミスマッチ修復機能欠損、マイクロサテライト不安定性との関係があると聞きましたが、がん遺伝子パネル検査でわかるのでしょうか？

23P Q17 免疫チェックポイント阻害薬の効果と腫瘍遺伝子変異量 (Tumor mutation burden, TMB) と関係があると聞きましたが、TMBはがん遺伝子パネル検査でわかるのでしょうか？

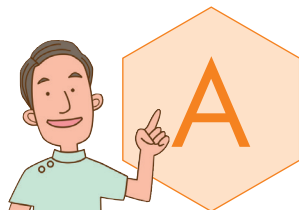
Q18 がん遺伝子パネル検査用に新規で腫瘍組織を採取する必要がありますか？

24P Q19 がんゲノム医療中核拠点病院・がんゲノム医療拠点病院とがんゲノム医療連携病院との違いは何ですか？

Q20 がんゲノム医療が受けられる病院は今後増えていきますか？



## 「がん遺伝子検査」って何ですか？



がん(腫瘍)のもつ遺伝子の特徴を調べる検査です。

### 解説



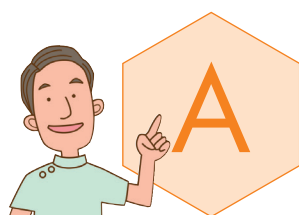
生まれてから後に起こった、次の世代に受け継がれることのない遺伝子変異(体細胞変異)などの遺伝子変化を明らかにする検査を、一般的に「がん遺伝子検査」と呼びます。

一方、原則的に生涯変化しない、その個体が生まれもった遺伝子変異(=生殖細胞系列変異)を明らかにする検査を「遺伝学的検査」と呼んで区別します。

(参考:日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」、日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会合同 次世代シーケンサー等を用いたがん遺伝子パネル検査に基づくがん診療ガイドランス(第1.0版)(以降「ガイドランス」と表記します))



## 何のために、がん遺伝子検査をするのでしょうか？



がん遺伝子検査によってそのがんの特徴的な遺伝子変化が見つかった場合、その変化に対応して効果が期待できる治療が行える可能性があります。しかし、すべての遺伝子の変化に対して抗がん薬があるわけではありません。

### 解説



がん細胞、がん組織に生じる体細胞変異等の情報を知ることは、治療選択に役立つことがあります。例えば、がん遺伝子検査によりEGFR遺伝子に遺伝子変異が見つかった肺がん患者には、EGFRチロシンキナーゼ阻害薬という薬剤が既存の抗がん薬に比べて効果が高いことが知られています。また、有効な治療法が見いだせない病態の種々の固形がんに対して、遺伝子変化に応じ、効果を期待できる治療薬を患者が使用し、効果を期待しにくい使用を回避し、より効果的な治療を目指せる可能性があります。また、がん種の確定診断として遺伝子パネルが有用な場合もあります。

Q1

Q2

Q3

Q4

Q5

Q6

Q7

Q8

Q9

Q10

Q11

Q12

Q13

Q14

Q15

Q16

Q17

Q18

Q19

Q20





Q3

## 「がん遺伝子パネル検査」って何ですか？



A

がん(腫瘍)遺伝子の変化を複数同時に測定する検査のことです。

### 解説



ガイドンスによると、がん遺伝子パネル検査とは、「個々の人におけるがんのゲノム変異を明らかにし、その特性に応じた最適ながん治療の機会を供与することを目的とし、複数のゲノム変異が同時に検出可能ながん遺伝子パネルを用いて次世代シークエンサー等によるゲノム変異を解析する検査である。」と定義されています。つまり、がん遺伝子パネルを用いた検査を行うことにより、薬物療法の有効性、診断及び予後予測に関する既知の遺伝子の変化を、一度の検査で解析することが可能です。目的に応じた遺伝子が測定できるように日々改良が重ねられています。がん遺伝子パネル検査にはコンパニオン診断薬及びプロファイリング機能を有するパネルがありますが、本稿においては、がん遺伝子パネル検査は、プロファイリング機能を有するパネルのことを指します。



Q4

## がん遺伝子パネル検査は、いつ・どんな人が受けられるのでしょうか？



A

ガイドンスでは、①標準的治療はないが、薬物療法の対象となる固形がん患者、②標準的治療後に再発あるいは進行した病態の患者が対象とされています。なお、研究や自由診療で検査する場合にはこの限りではありません。

### 解説



ガイドンスでは、検査対象の目的と時期に関して次の2つのパターンが示されています。

①については、がんゲノム情報に基づいた精緻な治療方針の検討のため、がん遺伝子パネル検査による治療薬の選択に係るゲノム変異(コピー数変化を含む)情報を得る目的で、原則として薬物療法開始前に実施することとされています。

②については、有効性を期待できる治療薬を決定することを目的とし、標準的治療後に実施することとされています。この時、各学会のガイドライン等で示されている標準的治療を優先し、必要に応じてコンパニオン診断薬を用いて、治療薬の適用等に係る診断を行うこととされています。





## がん遺伝子パネル検査は、 どこで受けられますか？



「がんゲノム医療中核拠点病院」、「がんゲノム医療拠点病院（新設）」、「がんゲノム医療連携病院」（以下、「ゲノム連携病院」という）で受けられます。

### 解説

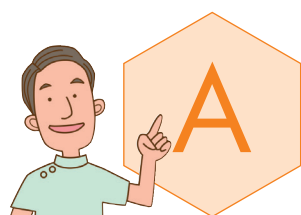


現在（2019年12月1日時点）、2種類のがん遺伝子パネル検査が保険収載されており、その実施体制は、「中核拠点病院」「拠点病院」ならびに「連携病院」\*に限られます。  
この他に、研究や自由診療でがん遺伝子パネル検査を実施している施設もあります。「第1章 がんゲノム医療の実装と相談支援のプロセス」にもあるように、日頃から連携をとる可能性がある施設の情報を収集しておくことが重要です。

\*がんゲノム医療中核拠点病院・がんゲノム医療連携病院の一覧表  
<https://www.mhlw.go.jp/content/000506314.pdf>



## がん遺伝子パネル検査の結果は、 オーダーしてから、どのくらいの期間で わかるのでしょうか？



検査結果をお伝えできるのは、1～2か月後となることが多いようです。

### 解説



がん遺伝子パネル検査の実施にあたっては、多くの過程を経る必要があります。得られた解析結果に対して複数の職種で検討したり、実際の治療選択につながるかどうか検討したりするための時間が必要であり、結果返却までには1～2か月を要することが多いと考えられます。予め検査を実施する前に、検査結果が得られるまでにかかる時間を確認する必要があります。また、がん遺伝子パネル検査の1つであるOncoGuide™ NCC オンコパネルシステムは組織提出から遺伝子プロファイリングデータが得られるまでの解析成功率は81%との報告もあります。つまり、解析不能となる場合も一定数存在し、例えば、2か月待ったとしても解析結果が得られない可能性もあります。

Q1

Q2

Q3

Q4

Q5

Q6

Q7

Q8

Q9

Q10

Q11

Q12

Q13

Q14

Q15

Q16

Q17

Q18

Q19

Q20



Q7

## がん遺伝子パネル検査をしたら、次の治療にどう影響するのでしょうか？



A

遺伝子の変化が見つかった場合は、その遺伝子の変化に対応した抗がん薬による治療が検討できます。ガイドンスでは、遺伝子変異はエビデンスレベル別に対応策が記載されており、エビデンスレベル1B-2Bでは、「治験・先進医療・薬価基準収載医薬品の適応外使用等の評価療養や患者申出療養等の保険外併用療養費制度の利用を考慮する。」とされています。遺伝子の変化に対するエビデンスレベルは、エキスパートパネルにて決定します。しかし検査の結果、遺伝子の変化がなかった場合や、遺伝子の変化があってもそれに特化した抗がん薬がない場合も考えられます。

### 解説



がん遺伝子パネル検査の主な目的は、薬物治療の選択ですが、その他にもがんの分類・確定診断及び予後予測に用いることが期待されています。

がん遺伝子パネル検査の結果、

- ①患者の罹患しているがん種で、既に適用のある抗がん薬での効果が期待できる遺伝子の変化が見つかる場合
- ②患者の罹患しているがん種以外に対して適用のある抗がん薬の治療効果が期待できる遺伝子の変化が見つかる場合
- ③遺伝子の変化がなかった場合や、変化があってもそれに対応する抗がん薬が無い場合

の3パターンの結果が得られると考えられます。

①の場合、がん遺伝子パネル検査後に開催されるエキスパートパネルが、添付文書・ガイドライン・文献等を踏まえ、当該遺伝子異常に係る医薬品投与が適切であると推奨した場合であって、主治医が当該医薬品投与について適切であると判断した場合は、改めてコンパニオン検査を行うことなく当該医薬品を投与可能とされています。

②の場合には、他がん種で承認されている薬剤について検討することは可能です。その詳細についてはQ8.を参考にしてください。

③の場合は、がん遺伝子パネル検査を受けても、対応する抗がん薬がなく、治療につながらない可能性があることを、検査前に十分理解していただく必要があります。



がん遺伝子パネル検査の結果を受けて、保険適用外の薬剤を用いた治療を受ける方法について教えてください。



保険適用外の抗がん薬を用いて治療をする場合には、治験や先進医療等の評価療養、患者申出療養等の制度があります。

### 解説



保険適用外の薬剤を用いた治療を受ける方法として、企業治験、医師主導治験、拡大治験、先進医療、特定臨床研究(患者申出療養を含む)、自由診療等があげられます。

がん遺伝子パネル検査の結果に即した治療を患者に速やかに提供する方法として、現在実施中の治験や先進医療への参加等が挙げられます。しかし、参加できる治験や先進医療がない場合、患者申出療養制度に基づく治療の実施が選択肢となる可能性があります。これらの治験や臨床研究の情報は日々更新されるため、主治医から詳細な説明を受けていただくことになります。

さらに詳細にこれらの制度について学習したい方は、がん相談支援センター相談員アップデート研修(患者申出療養コース)を参照して下さい。



がん遺伝子パネル検査にかかる費用について教えてください。



2019年6月から2種類のがん遺伝子パネル検査が保険収載されることになりました。FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル及びOncoGuide™ NCC オンコパネルシステムは、約56万円の費用がかかります。

### 解説



がん遺伝子パネル検査は、検査実施と医療費請求のタイミングが異なるので検査前に患者への十分な説明が必要です。FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル、OncoGuide™ NCC オンコパネルシステムともに、検体を提出した時点で約8万円、その後解析に移行し、エキスパネルを経た後に検査結果を説明する時点で約48万円の診療報酬を請求することになります。患者の自己負担額は、加入されている保険制度や高額療養費の限度額等によって異なります。



Q10

## がん遺伝子パネル検査までの 大まかな流れを教えてください。



A

検査を受けて得られる利益と検査の特性や限界、負担する費用をじっくり考えてから、検査を受けるか決めていただくことが重要です。主治医と相談後、ご希望があれば、がん遺伝子パネル検査を行っている中核拠点病院、拠点病院、連携病院のいずれかを受診いただく必要があります。中核拠点病院等への受診のためには、主治医に診療情報提供書を作成していただき、検査に用いるがん組織があるか確認していただく必要があります。組織がない場合や組織標本の質が低い場合等には、検査ができないので新たに組織をとるための処置を受ける必要があります。それを行うかどうかもご検討ください。検査を終えられたあとは、結果に応じて抗がん薬での治療が行えるか検討することになります。(p.9「①がんゲノム医療中核拠点病院等受診までの流れ」を参照ください)

### 解説

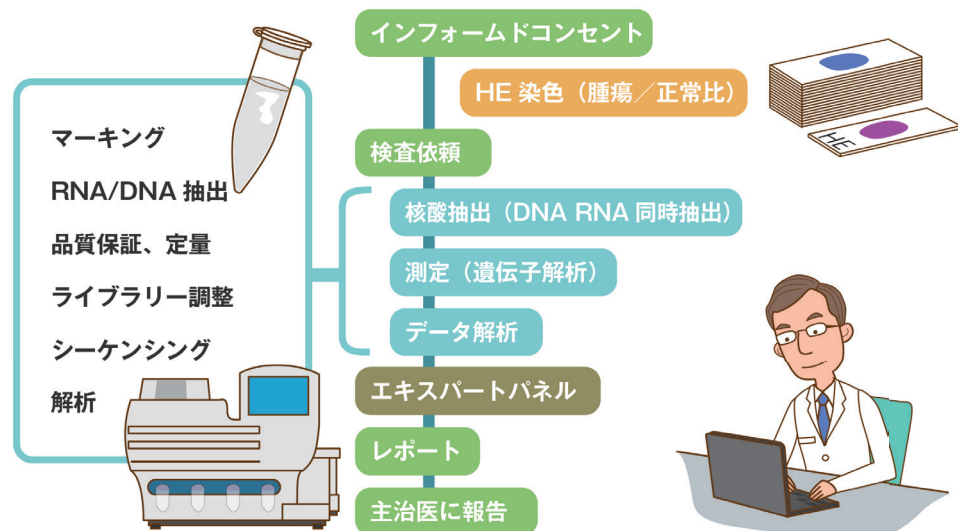


以下に、一般的な手順を示します。

- 1.検査の適応をがん医療従事者とともに検討する。
- 2.必要な検体(組織や血液)を提出する。
- 3.がん遺伝子パネル解析結果は、エキスパートパネルにより、治療情報が記載されたレポートが提出される。

実際のがん遺伝子パネル検査を受ける際には、検査実施施設の定める手順に従い、十分に連携をとって検査を進める必要があります。がん遺伝子パネル検査を行う場合には、検査の目的や方法について事前に主治医から十分に説明を受けることが必要です。また、希望される方に対しては検査を実施する前に遺伝性腫瘍や二次的所見に関する専門的外来への受診も可能であることを説明しましょう。

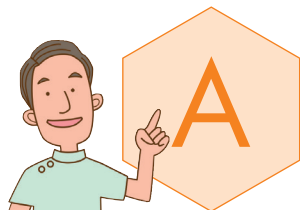
### 次世代シーケンサーによる遺伝子解析の流れ







## がん遺伝子パネル検査って、血液検査で受けられるのですか？



保険収載されたがん遺伝子パネル検査では、血液検査のみでは検査を実施できません。

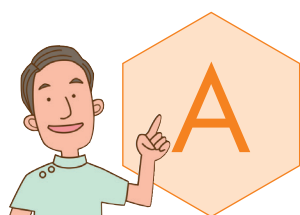
### 解説



現在、実施されているがん遺伝子パネル検査は、腫瘍組織を用いた検査法であり、診断時または、がん遺伝子パネル検査の為に採取された腫瘍組織が必要となります。組織からホルマリン固定パラフィン包埋 (formalin-fixed paraffin-embedded; FFPE) 検体を作製し検査を施行します。血液等液性検体 (リキッドバイオプシー) を用いたがん遺伝子パネル検査も現在研究が進んでいます。



## がん遺伝子パネル検査を行うと、遺伝性腫瘍の可能性がわかるのでしょうか？



がん遺伝子パネル検査は、がん細胞に生じる遺伝子の変化を検出し、原則的にはがんの罹りやすさ (遺伝性腫瘍) に関する遺伝子の変化は検出の対象としていません。しかし、遺伝性腫瘍に関わる遺伝子の変化が指摘される可能性があります。不安に思われる方は、検査の前に主治医と相談しましょう。

### 解説



がん遺伝子パネル検査の結果、二次的所見として遺伝性腫瘍の可能性を指摘される場合があります。この場合、ご本人が生涯にわたり、多重・多発がんの可能性と向き合う必要がある他、家族への影響や配慮が必要になることがあります。しかし、遺伝性腫瘍が見つかった場合は、がんの罹患前から対策を考えることができる場合もあります。遺伝性腫瘍について不安に思われる相談者には、がん遺伝子パネル検査の実施前から利用できる遺伝カウンセリング等の窓口が用意されており、プライバシーに十分配慮された環境で相談をすることができることをお伝えしましょう。

Q1

Q2

Q3

Q4

Q5

Q6

Q7

Q8

Q9

Q10

Q11

Q12

Q13

Q14

Q15

Q16

Q17

Q18

Q19

Q20



Q13

市販されている遺伝子検査薬の結果はどう考えればよいのでしょうか？



A

市販の検査の中には、検査結果の意義が不明なものがあります。情報の出所や発売元を確認しましょう。

解説



市販の遺伝子検査薬(いわゆるDTC(Direct-to-Consumer)検査薬)には、発がんや生活習慣病に関連した遺伝子の検査が可能である、とうたっているものもあります。しかし、その検査結果は、臨床的な意義に乏しかったり、対処法が確立していないことがあり、得られた結果について、相談者からの相談が寄せられるかもしれません。相談者からの相談内容を整理し、適切な窓口(遺伝カウンセリングの窓口や国民生活センター等)を紹介することが望ましいでしょう。



Q14

PARP阻害薬の効果とBRCA遺伝子変異が関係あると聞きましたが、BRCA遺伝子はがん遺伝子パネル検査でわかるのですか？



A

がん遺伝子パネル検査の種類によっては、BRCA1及びBRCA2遺伝子の変異を調べることができます。BRCA1及びBRCA2遺伝子変異の有無が薬の効果と関連することがあるとされているがんがあるため、検査を希望される場合は主治医に相談して下さい。

解説



がんの中には、遺伝が要因として関わるものがあります。その一つに、BRCA1またはBRCA2遺伝子の変異があります。BRCA1またはBRCA2遺伝子に生まれつき変異がある場合、乳がんや卵巣がん等にかかりやすいことが分かっています。一部の乳がんや卵巣がんでは、PARP阻害薬の効果予測のためのコンパニオン診断薬である、生殖細胞系列のBRCA遺伝子検査を行い、変異を認めた場合、PARP阻害薬が使用可能です。これらの遺伝子変異を認めた場合、同時に遺伝性腫瘍の1つである遺伝性乳がん卵巣がん症候群(HBOC)と診断されます。また、血縁者(未発症者含む)が同じ遺伝子変異をもつ可能性も考えられるため、遺伝カウンセリングを検討する必要があります。





Q15

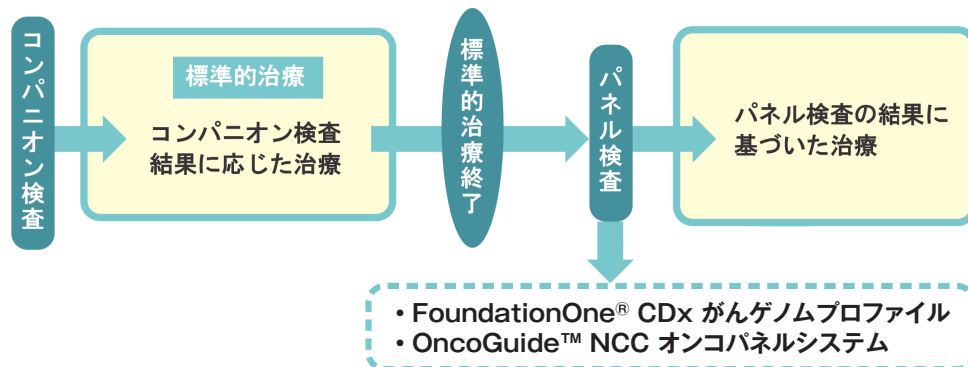
保険診療で承認された  
がん遺伝子パネル検査はありますか？  
また、コンパニオン検査と  
ゲノムプロファイリング検査の関係性を教えてください。



A

2019年6月の時点で、がんゲノムプロファイリング検査として保険収載された検査は、FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル、OncoGuide™ NCC オンコパネルシステムです。コンパニオン検査とパネル検査の関係性は、下記のとおりです。

コンパニオン検査とパネル検査の関係



### 解説



特定の医薬品の有効性や安全性を一層高めるために、その使用対象患者に該当するかどうか等を診断する検査を「コンパニオン診断薬」と言います。一方、がん遺伝子パネル検査を用いた「がんゲノムプロファイリング検査」は、搭載された全遺伝子または一部について、塩基置換・挿入／欠失変異、遺伝子増幅・欠失、遺伝子融合等を、次世代シークエンサーを用いて解析し、それらの結果を包括的に解釈して治療方針を選択するための検査です。がん遺伝子パネル検査の中でも、コンパニオン診断薬としての機能を有するものがあります。



Q16

免疫チェックポイント阻害薬の効果と  
ミスマッチ修復機能欠損、  
マイクロサテライト不安定性との関係があると聞きましたが、  
がん遺伝子パネル検査でわかるのでしょうか？



A

がん遺伝子パネル検査の種類によってはミスマッチ修復 (Mismatch repair; MMR) 機能の低下により引き起こされる、マイクロサテライト不安定性 (Microsatellite instability; MSI) の評価ができます。MSI検査陽性 (MSI-H) の結果であった場合、免疫チェックポイント阻害薬での治療が受けられる可能性があります。

### 解説



ミスマッチ修復機構 (Mismatch repair::MMR) の機能欠損評価には、マイクロサテライト不安定性 (Microsatellite instability::MSI) 検査及びMMRタンパク免疫染色があります。現在 (2019年12月1日)、MSI-Hの固形がんに対して免疫チェックポイント阻害薬が保険収載されています。がん遺伝子パネル検査の種類によってはMSI判定が可能なパネルもありますので、その検査結果等については主治医と相談してください。MMRに関わる遺伝子の生殖細胞系変異を原因とする疾患では、患者及び家系内に大腸がんや子宮内膜がんをはじめ、様々な悪性腫瘍が発生することがあります。



Q17

免疫チェックポイント阻害薬の効果と腫瘍遺伝子変異量 (Tumor mutation burden, TMB) と関係があると聞きましたが、TMBはがん遺伝子パネル検査でわかるのでしょうか？



A

がん遺伝子パネル検査の種類によっては、TMBを測定することができます。

解説



腫瘍遺伝子変異量 (Tumor mutation burden; TMB) とは、がん細胞のゲノムに存在するアミノ酸置換を伴う体細胞性変異の総量です。個々のがん組織によりこの値は異なります。がん細胞は、自己の免疫細胞により非自己と認識されるため、認識されたがん細胞は、免疫細胞からの攻撃を受けやすくなります。遺伝子変異量が多いがん細胞ほど、免疫細胞により攻撃される可能性が高まり、免疫細胞を活性化させる免疫チェックポイント阻害薬が効きやすい可能性があります。



Q18

がん遺伝子パネル検査用に新規で腫瘍組織を採取する必要がありますか？



A

保存組織がある場合は、まずはそちらを優先してください。病理組織は経年劣化することが知られていますので、保存組織が複数ある場合は、最新の組織を提出することが望ましいです。

解説



腫瘍組織のDNA等の核酸の品質は経年劣化することが知られています。詳しくは、日本病理学会から発出されている「ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程」<http://pathology.or.jp/news/whats/genome-kitei-170915.html>を参照してください。保存腫瘍組織がある場合(作製後3年以内のFFPEブロックの使用が望ましい)は、まずは、既存の組織でがん遺伝子パネル検査が実施できるかどうかを主治医と相談してください。



Q19

## がんゲノム医療中核拠点病院・ がんゲノム医療拠点病院と がんゲノム医療連携病院との違いは何ですか？



A

「中核拠点病院」「拠点病院」は、がんゲノム医療を提供する工程を自施設で実施できる医療機関です。「連携病院」は、中核拠点病院、拠点病院と連携してがんゲノム医療を提供する医療機関とされています。がんゲノム医療を適切に患者に提供できるという点において違いはありません。

### がんゲノム医療提供施設の機能

	中核拠点病院	拠点病院	連携病院
患者説明(検査)	必須	必須	必須
検体準備	必須	必須	必須
シーケンス実施	外注可	外注可	外注可
エキスパートパネル実施	必須	必須	中核拠点又は拠点に依頼 (主治医の参加は必須)
レポート作成	必須	必須	
患者説明(結果) <sup>*1</sup>	必須	必須	必須
治療 <sup>*2</sup>	必須	必須	必須
C-CATへの登録 <sup>*3</sup>	必須	必須	必須
臨床研究開発	必須	連携	連携
人材育成	必須	連携	連携

※1 がん遺伝子パネル検査の結果説明とともに、必要に応じ遺伝カウンセリングを実施・連携

※2 必要に応じ他施設と連携

※3 C-CATへの情報提供に同意した患者のみ

### 解説



中核拠点病院及び拠点病院では、治療方針決定のためのエキスパートパネルと呼ばれる専門家会議が開かれることが必須です。中核拠点病院や拠点病院と連携病院が連携して、がんゲノム医療を提供することとなります。



Q20

## がんゲノム医療が受けられる病院は 今後増えていきますか？



A

現在のところ、厚生労働省は「がんゲノム医療連携病院」の受付を1年に一度程度公表するとしており、がんゲノム医療を受けられる病院は増えていく見込みです。

### 解説



厚生労働省は、「がんゲノム医療中核拠点病院」を11か所、「がんゲノム医療拠点病院」を34か所指定しています。また、これらと連携する「がんゲノム医療連携病院」が122か所公表されています。(2019年12月現在)。現在の連携病院一覧については、厚生労働省ホームページ等を参照してください。

厚生労働省ホームページ「がん診療連携拠点病院等」(2019年12月最終閲覧)  
[https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou\\_iryuu/kenkou/gan/gan\\_byoin.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/gan/gan_byoin.html)  
 がんゲノム中核拠点病院・がんゲノム医療連携病院一覧(2019年4月1日現在)  
<https://www.mhlw.go.jp/content/000506314.pdf>



## 第3章

# 相談支援における 個別支援の実際：事例集

がん遺伝子パネル検査が保険収載となり、がんゲノム医療に対する期待と不安が高まる中、患者・家族からの相談内容も多岐にわたることが予想されます。

例えば、今後の治療に向けた相談や、

既に主治医が治療の適応とならないと判断されている方、

がん遺伝子パネル検査の対象でないと考えられる方からの相談も増加しています。

また、一般の方の関心も高まっており、患者以外からの相談も見受けられます。

これらのことから、相談者個々の病状や背景は異なり、相談支援の一般化は難しいでしょう。

ここではがんゲノム医療に対する相談支援について

個別の事例を通して一緒に学んでいきましょう。

※事例は、自施設でがん遺伝子パネル検査を実施していない施設の「がん相談支援センター」への相談の場面を設定しています。



# がん遺伝子パネル検査の実施につながった事例

**目標** 全身状態が比較的保たれているため、がん遺伝子パネル検査の実施の対象となる可能性があります。相談支援のプロセスで得られた情報と照らしあわせて最適ながん遺伝子パネル検査を実施している施設を紹介し、スムーズな連携の方法を学んでいきましょう。

## 事例 1

患者：60歳代 男性

▶ Stage4 肺扁平上皮がん  
PS (Performance Status; 全身状態) : 1

### 経過

3年前にStage 4期の肺扁平上皮がんと診断され、これまで外来化学療法を受けながら、仕事を続けてきた。しかし、徐々に腫瘍は増大傾向にあり、主治医からは、今の治療の効果が乏しくなれば、化学療法を終了し、緩和治療に専念する治療方針が提示された。

現在、徐々に体力の衰えは自覚しているものの、仕事は継続しており、次の治療を探したいという希望がある。そこで、以前新聞で「プレシジョンメディシン (精密医療)」について特集している記事があったことを思い出し、がん遺伝子パネル検査や治験・臨床試験について主治医に相談したところ、今後の方針として自施設ではがん遺伝子パネル検査を実施していないが、希望があれば紹介状を書くこと了承を得ている。

患者からがん相談支援センターに、どうすれば検査が受けられるのか相談があった。



### この事例の ポイント



がんゲノム医療の進歩は目覚ましく、検査対象となるがん種や病状、治験の情報は常に更新されています。

「2.がんゲノム医療相談支援におけた相談体制の準備」を通じて、がん遺伝子パネル検査について、自施設で理解を深めておくことが重要です。

自施設で検査を行うのではなく、「中核拠点病院」「拠点病院」ならびに「連携病院」に紹介する場合は、紹介先のがん遺伝子パネル検査に関する情報・相談窓口を把握しておく必要があります。

## 患者情報

- ①疾患:肺扁平上皮がん(気管支鏡検査にて診断)
- ②病態:Stage4 遠隔転移あり 標準的治療中も腫瘍は増大傾向
- ③PS:良好 化学療法を受けながら、会社員として勤務継続中
- ④今後の見通し:次に標準的治療として選択できる抗がん薬はない
- ⑤既往歴:なし
- ⑥居住地:●●県
- ⑦受診状況:自施設通院中



## 相談者情報

- ①続柄:患者本人
- ②目的・背景:がん遺伝子パネル検査を受けて、次の治療を考えたい

## アセスメント

収集した情報によると、がん遺伝子パネル検査の目的と患者自身の意向はがん遺伝子パネル検査の実施に向けて合致しており、がん遺伝子パネル検査実施施設へ紹介する必要があると考えた。しかし、専門医の診察によっては、必ずしも実施できるとは言い切れない。患者は、標準的治療の効果が乏しく、がん遺伝子パネル検査や治験にかけてみたいという思いも強いいため、新しい治療の可能性があることは伝えつつも、同時にがん遺伝子パネル検査に希望を持ち過ぎないような配慮も必要と考えた。

がん遺伝子パネル検査に対しては、情報を正確に理解されていたが、がん遺伝子パネル検査を受けるためのアクセス方法は理解されていないことが分かったため、適切な施設と連携する必要があった。(P9～P10参照)

## 対応

- 検査の目的を共有し、近隣にある「中核拠点病院」「拠点病院」「連携病院」の情報を提供した。
- 検査の結果で必ずしも希望する治験や臨床試験に参画できるとは限らないことについて説明を行った。



# がん遺伝子パネル検査につながらなかった事例

**目標** がん遺伝子パネル検査は、病状によってはその適用とされないと考えられる場合もあります。そのような患者や家族から相談を受けることも予想されます。がん専門相談員は検査の適否について最終的に判断する必要はありませんが、患者、家族の気持ちに寄り添いつつ、その対応事例について学んでいきましょう。

## 事例 2

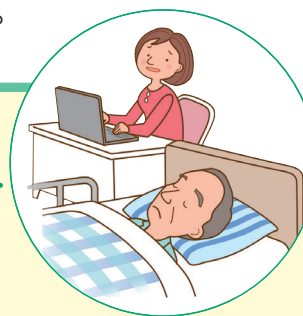
患者：70歳代 男性

▶ Stage4 膵臓がん  
PS (Performance Status; 全身状態) : 4

### 経過

1年前にリンパ節転移・肝転移を伴うStage 4、膵臓がんと診断された。これまで化学療法を継続してきたが1か月前に無効と判断され、中止している。がん性疼痛もあり、鎮痛剤を使用している。在宅緩和医療を受けており、外出は困難である。主治医からは「抗がん薬治療は体力が不足しているので、適用にならない」と説明を受けている。意思疎通も困難となりつつあり、本人の意向は確認できない。

娘は、「このまま何もしないで死を待つなんて考えられない」と思っており、患者向けのインターネットの情報から、「がん遺伝子パネル検査を受けた上で、何か新しい治療を行うことはできないだろうか」と相談をされた。



### この事例の ポイント



がん遺伝子パネル検査を希望されるすべての患者が対象になるわけではない。希望に沿うことが難しい場合、その患者や家族の心情に配慮しつつ、最善の方法が選択できるように正しい情報の提供、情報の整理、今後の方向性の検討等の支援を行う必要があります。がん遺伝子パネル検査の対象外になった場合も、切れ目ない支援の継続が望まれます。



## 患者情報

- ①疾患:膵臓がん
- ②病態:Stage4 遠隔転移あり
- ③PS:不良 意思疎通が困難となりつつある
- ④今後の見通し:抗がん薬治療を行ってきたが、現在は、症状緩和を中心とした治療で自宅療養中である、PSも不良のため抗がん薬の実施は困難である。
- ⑤既往歴:なし
- ⑥居住地:●●県
- ⑦受診状況:自施設に通院歴がある。現在、通院は困難。



## 相談者情報

- ①続柄:娘
- ②目的・背景:娘は延命できる治療を探すためにがん遺伝子パネル検査を受けてほしいと考えているが、患者とは話し合えておらず患者の意向は確認できていない。

## アセスメント

娘は、がん遺伝子パネル検査について、概ね正しい情報を持っていた。しかし、患者自身の意向が確認できていない。患者本人からの同意取得は困難であり、通院の負担も大きいこと等からがん遺伝子パネル検査の実施は難しく(Q&A4参照)、また、患者の病状から、検査を受けても化学療法の実施が困難であり、治療につながる可能性が低いことから、患者にとっての利点が乏しいと考えられた。娘への対応の際には、娘の父親への思いに配慮しながら、今後の方向性について説明をすることが必要であった。

## 対応

- がん遺伝子パネル検査が適用外となる可能性があることから、がん遺伝子パネル検査について詳しい相談ができる連携先の相談窓口を紹介した。(巻末資料参照)
- がん遺伝子パネル検査以外の方法等、現状に応じた療養については、継続して相談対応を行うことを説明し、相談者(娘)の気持ちに寄り添った。



## がん遺伝子パネル検査についての 情報提供が必要であった事例

**目標** 報道でがん遺伝子パネル検査について取り上げられる機会が増え、がんに罹患していない方からの問い合わせも増えてきます。ここでは、がん遺伝子パネル検査を受けることではなく、情報収集が目的である相談者への対応を学んでいきましょう。

### 事例 3

患者：60歳代 女性

▶ がんの既往なし

#### 経過

10年前に、胃潰瘍で入院してから胃がんのニュースは特に気になっている。現在1年に1回、胃内視鏡検査を受けているが、がんと言われたことはない。

昨夜のテレビで、「遺伝子検査とがん治療」という特集を観て、自分もがん遺伝子パネル検査を受けられるのか詳しく知りたいと思い、がん相談支援センターへ連絡があった。



### この事例の ポイント



がんゲノム医療という言葉が広がるにつれて、一般の方からの問い合わせが増えてきます。がん遺伝子パネル検査は、現在、がんを患っている患者の治療方針を決定するためのものであることを丁寧に説明することが重要です。同時に、どうして相談者ががん遺伝子パネル検査を受けたいと思ったのか、その気持ちに寄り添うことも必要です。



## 患者情報

- ①疾患:胃潰瘍
- ②病態:がんに罹患していない
- ③PS:良好
- ④今後の見通し:胃潰瘍に関しては年に一回、内視鏡検査を受ける
- ⑤既往歴:なし
- ⑥居住地:●●県
- ⑦受診状況:自施設通院中



## 相談者情報

- ①続柄:患者本人
- ②目的・背景:がん遺伝子パネル検査とはどういうものか、自分も検査を受け、発がんリスクがあるのか知りたい。

## アセスメント

がん遺伝子パネル検査に関する情報提供が必要な状況と考えた(Q&A1~3参照)。がん遺伝子パネル検査の目的・方法・対象者等、正確な情報をお伝えし、理解を深めていただく必要があった。胃潰瘍という現在の疾患から、胃がんを発症するのではないかと不安を感じており、その気持ちに配慮した対応が必要であると考えた。

## 対応

- がん遺伝子パネル検査は、現在、がんに罹患している患者の(主に)治療方針を決定するために実施される検査であるため、現時点では検査対象とならないことを説明した。
- 情報を得るためには、がん遺伝子パネル検査について詳しい相談ができる連携先の相談窓口の受診が検討できることを伝えた。不安なことや分からないことがあった場合には、がん相談支援センターに随時問い合わせが可能であることを説明した。



## 相談員が相談者の相談内容に 十分対応できないと感じた事例

**目標** がんゲノム医療の進歩は目覚ましく、毎日のように新たな発見が報告されています。その全ての内容を理解しておくことは容易ではありません。一方で、インターネット等の普及が進み、患者やその家族は多岐にわたる情報を得ることができるようになったため、より専門的な相談を受ける可能性があります。質問の内容によって、自施設での対応が難しいと考えた事例については、適切に「中核拠点病院」「拠点病院」ならびに「連携病院」へ紹介できるように情報を整理し、準備しておきましょう。

### 事例 4

患者：60歳代 男性

▶ Stage4 膵臓がん

PS(Performance Status;全身状態)：1

#### 経過

半年前から吐き気やお腹の張りがあった。3か月後に精密検査を受けた結果、肝転移・骨転移を伴う膵臓がんと診断された。直ちに標準的治療の化学療法を開始し、これまで治療を続けてきた。しかし、今月受けた検査で化学療法の効果が乏しくなっていることが分かり、主治医から化学療法は終了すると言われた。一方、消化器症状のため、食事摂取量が減ったものの、体調が良い時は畑仕事を1時間くらいしている。

患者の長男がインターネットで多くの情報を調べた結果、最近海外から報告のあった新薬の治験の良好な成績や、がん遺伝子パネル検査でがんゲノム医療が上手くいった膵臓がんの事例報告を見つけた。「これを自分の父親にも適応できないか？」とがん相談支援センターへ連絡があった。患者本人もがん遺伝子パネル検査を希望している。

しかし、相談員の勤めている施設ではこれまでがん遺伝子パネル検査の経験がなく、また、がん患者を対象とした治験も実施していない。



### この事例の ポイント



がんゲノム医療を取り巻く環境について、常に最新情報を把握しておくことは容易ではありません。相談員自身で対応が困難と思われる事例に出会うことも想定して、「2.がんゲノム医療相談支援にむけた相談体制の準備」を参考に、がんゲノム医療について相談できる施設(がん専門相談員等)の窓口を把握しておくことが重要です。

## 患者情報

- ①疾患:膵臓がん
- ②病態:Stage 4 遠隔転移あり 標準的治療は終了している
- ③PS:良好 畑仕事も行えている
- ④今後の見通し:標準的治療は終了しており、これからの治療方針を相談する予定
- ⑤既往歴:なし
- ⑥居住地:●●県
- ⑦受診状況:自施設通院中



## 相談者情報

- ①続柄:長男
- ②目的・背景:インターネット等で、海外の治療情報や最新のがん遺伝子パネル検査の取り組みについてかなり調べている。標準的治療が終了したと言われたため、がん遺伝子パネル検査を受ければ新しい治療が受けられるのではないかと考えている。

## アセスメント

患者・家族は共にかん遺伝子パネル検査に関心がある。最新の治療を受けたい、新薬等の治療があれば、それらに参加したいと希望し、その期待も大きい。PSや臓器機能は保たれており、治療の継続を強く希望している。患者・家族は最新かつ専門的な情報を持つ一方、相談員自身の情報量の方が少ないことから対応が難しいと考えた。

## 対応

- 患者・家族の治療にかける思いを共有しながら、がん遺伝子パネル検査について詳しい相談ができる連携先の相談窓口を紹介した。(巻末資料集参照)
- がん遺伝子パネル検査ではなく、臨床試験や治療への参加のためにがん相談支援センターを利用することが可能なことを説明した。
- がん遺伝子パネル検査や臨床試験以外の治療や今後の方向性を検討する場合は継続して相談することが可能であると説明した。





## 遺伝性腫瘍の可能性のある相談者へ 支援を行った事例

**目標** 体細胞変異に基づくがんゲノム医療について問い合わせの中には、アセスメントを進めていくと遺伝性腫瘍の疑いがある患者やその家族からの問い合わせが含まれています。がん遺伝子パネル検査は、基本的に「体細胞変異に基づくがんゲノム医療」を実践するための「がん遺伝子パネル検査」ですが、「生殖細胞系列変異」を対象とした「遺伝学的検査」との違いについて、相談者が十分に理解されないまま問い合わせをされることも少なくありません。がん専門相談員学習の手引き「第IV部 第7章家族性腫瘍（遺伝性腫瘍）」も参考にしながら、相談窓口で必要なアセスメントと、適切な紹介先について事例を通じて考えてみましょう。

### 事例 5

患者：50歳代 女性

▶ Stage3 乳がん

#### 経過

早期乳がんの術後であり、現在通院にて術後補助化学療法中。

実姉も同様に、乳がんに対して化学療法施行中。

数日前に、実姉から「家族に、がんが多いから遺伝の可能性があるのでないかと、主治医から言われた。だから、遺伝子検査をしようと思って」と連絡があった。

実姉の電話を受けて、自分にも遺伝する可能性があるならば、娘にも影響があるのでないかと心配になり、通院している病院のがん相談支援センターに問い合わせがあった。



#### この事例の ポイント



遺伝性腫瘍とは、親から子へとがんになりやすい体質が受け継がれる可能性がある腫瘍のことです。がんを患っていない家族（血縁者）も相談の対象となります。「がん遺伝子検査」と「遺伝学的検査」（Q1解説参照）について理解し、対応する必要があります。また、臨床的特徴から遺伝性腫瘍が疑われる場合は、遺伝カウンセリング外来等の相談できる場所を提示することが必要です。

## 患者情報

- ①疾患:乳がん
- ②病態:Stage 3 術後補助化学療法中
- ③PS:良好
- ④今後の見通し:術後補助療法として、内分泌療法が予定されている
- ⑤既往歴:なし
- ⑥居住地:●●県
- ⑦受診状況:自施設通院中



## 相談者情報

- ①続柄:患者本人
- ②目的・背景:遺伝性腫瘍への心配があり、遺伝学的検査を受けるべきか悩んでいる

## アセスメント

遺伝性腫瘍の可能性があり、他の家族(血縁者)情報等も重要と考える。実姉が、遺伝性腫瘍を担当医より指摘されており、自身も遺伝性腫瘍ではないかという不安が強いと考える。

ご自身としては、遺伝学的検査を受け、将来の発がんや再発のリスクに備えたいと考えられている。結婚していない娘もおり、遺伝学的検査をした方がよいか、その結果からどうするのか悩まれていることが伺える。

\*遺伝性腫瘍については、“がん専門相談員のための学習の手引き「第IV部 第7章家族性腫瘍(遺伝性腫瘍)」”を参考にするとよい。

## 対応

- 主治医に遺伝性腫瘍への心配について相談することを提案した。
- 遺伝カウンセリング外来での面談を受けることも可能であることを説明した。
- 遺伝学的検査をすることの目的を理解し、家族の思いを確認した上で、方向性を検討することを提案した。





# がん遺伝子パネル検査の結果から コンパニオン診断薬を検討することになった事例

**目標** 2019年12月1日現在、がん遺伝子パネル検査には、FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル、OncoGuide™ NCC オンコパネルシステムが承認されていますが、がん遺伝子パネル検査の結果に基づいて特定の治療薬を使用するためには、コンパニオン診断薬を再度実施する必要性について検討が必要です。ここでは、コンパニオン診断薬に係わる相談への対応について考えてみましょう。

## 事例 6

患者：50歳代 女性

▶ 再発乳がん

### 経過

4年前にStage2の乳がんと診断され、標準的治療を完遂したが、術後2年で再発。肝臓と骨に転移があり、化学療法を開始した。これまで標準的治療を続けてきたが、思うように化学療法の効果が得られず、近隣のがんゲノム医療中核拠点病院でFoundationOne® CDx がんゲノムプロファイルのがん遺伝子パネル検査を受けた。がんの家族歴は乏しかったが、がん遺伝子パネル検査の結果、BRCA1遺伝子に病的変異(バリエーション\*)が検出された。がんゲノム医療中核拠点病院のエキスパートパネルからは、検査の結果と共に遺伝カウンセリングやコンパニオン診断薬についての説明があり、主治医と話し合うようすすめられた。主治医との話し合いを前に、遺伝カウンセリングやコンパニオン診断薬が受けられるかどうか患者から相談支援センターへ連絡があった。患者には10歳代と20歳代の娘がいる。



### この事例の ポイント



乳がん患者が生まれつき持っているBRCA1遺伝子の病的変異は治療薬であるPARP阻害薬\*\*の感受性が高いことが知られています。再発乳がんはPARP阻害薬を使用できるがん種の一つですが、PARP阻害薬を使用するためには全血検体を用いた専用の承認されたコンパニオン診断薬でBRCA1遺伝子の病的変異を確認する必要があります。一方、OncoGuide™ NCC オンコパネルシステムにて遺伝子パネル検査を実施しBRCA1遺伝子の病的変異が検出された場合、同時に血液検体にてBRCA1部も測定しているため、エキスパートパネルでPARP阻害薬による治療を推奨(BRCA1遺伝子変異が病的変異であると確定)されればコンパニオン診断は不要です。PARP阻害薬のコンパニオン診断薬の検査により遺伝性腫瘍に関わる遺伝子の変化が判明する可能性があることにも注意が必要です。

\*遺伝子の変異は、DNAの塩基配列の一部が、何らかの原因で変化することを言います。このうちDNAの変化が病気の重要な要因となるものを「病的変異」といいます。バリエーション(variant)は、遺伝子の多様性を意味する言葉で、病気の重要な要因となるバリエーション(病的変異)と、病気の重要な要因とならない、あるいは病気と関係がないバリエーション(遺伝子多型)が含まれます。遺伝学分野ではバリエーションという言葉を用いることも多いですが、本マニュアルでは、がん領域で汎用されている(病的)変異を用います。

\*\*PARP阻害薬：PARPはポリアデニン5' ニリン酸リポースポリメラーゼの略で、傷害を受けたDNAの修復を助ける酵素です。PARP阻害薬はPARPの働きを阻害することで、細胞内でのDNA修復を阻害し、がん細胞に細胞死を誘導する作用により抗腫瘍効果を発揮します。2018年12月時点で、わが国で承認されているPARP阻害薬はオラパリブ(商品名リムパーザ®)です。

## 患者情報

- ①疾患:乳がん
- ②病態:遠隔転移あり、再発治療中
- ③PS:低下してきているが、家庭内の家事は今まで通りこなせている
- ④今後の見通し:標準的治療の選択肢は残り少ない
- ⑤既往歴:なし
- ⑥居住地:●●県
- ⑦受診状況:自施設で治療継続中。自施設に遺伝カウンセリング外来がある。



## 相談者情報

- ①続柄:本人
- ②目的・希望:治療の選択のためにコンパニオン診断薬による検査を受けたい

## アセスメント

FoundationOne® CDx検査ではBRCA1遺伝子の病的変異が疑われているようだが、PARP 阻害薬を使用するためにはコンパニオン診断薬によってBRCA1またはBRCA2遺伝子の変異を改めて検査する必要がある。一方、NCC OncoGuidelにて遺伝子パネル検査を実施しBRCA1遺伝子の病的変異が検出された場合、同時に血液検体にてBRCA1遺伝子変異が病的変異であると確定かつエキスパートパネルが推奨した場合、コンパニオン診断は不要となるため、2つの遺伝子パネルの結果の取り扱いに注意が必要である。相談員としては、2者のパネル機能の違いまで把握する必要はないが、コンパニオン診断薬が不必要になる場合もあることを知り、適切に医療従事者へつなげることが大切である。また、PARP阻害薬のコンパニオン診断薬は遺伝性腫瘍が指摘される可能性のある遺伝学的検査のため、血縁者への影響も考慮し、より詳しい相談ができる窓口につなぐことも重要であると考えた。

## 対応

- 主治医からコンパニオン診断薬や治療薬の詳細について説明を受けるよう提案した。
- 遺伝カウンセリング外来について紹介し、遺伝カウンセリング外来での面談を経てコンパニオン診断薬について考えることも可能であることを説明した。
- 主治医や遺伝カウンセリング外来の担当者と連携できることを伝え、相談者の了承を得てあらかじめ関係者と情報を共有した。





# 資料集

がんゲノム医療相談支援に活用できる情報

用語集・解説

がんゲノム医療に関する相談対応に用いる相談シートの一例

がんゲノム医療の相談窓口を事前に把握するための一例

出典・参考図書

がんゲノム医療中核拠点病院・がんゲノム医療拠点病院の一覧

がんのゲノム医療従事者研修委員会名簿

# がんゲノム医療相談支援に活用できる情報

## 1) がんゲノム医療相談に活用できるサイト情報

厚生労働省 がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会  
<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/other-kenkou.html?tid=423605>



厚生労働省 がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議  
[https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage\\_00614.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_00614.html)



国立がん研究センター がん情報サービス  
<http://ganjoho.jp/public/index.html>



がんゲノム情報管理センター (C-CAT)  
[https://www.ncc.go.jp/jp/c\\_cat/index\\_kan\\_jya.html](https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/index_kan_jya.html)



がんの個別化医療の実用化に向けた解析・診断システムの構築研究  
<http://clin-seq-education.jp/>



SCRUM-JAPAN  
<http://www.scrum-japan.ncc.go.jp/>



## 2) がんゲノム医療相談に活用できる施設情報

国立がん研究センター がん情報サービス「専門医療職から探す」  
<http://ganjoho.jp/public/index.html>



## 3) 治験・臨床試験情報を調べる際に参考となるサイト

大学病院医療情報ネットワーク研究センター (通称: UMIN センター)  
<http://www.umin.ac.jp/>



一般財団法人 日本医薬情報センター (JAPIC)  
<http://www.japic.or.jp/>



公益社団法人 日本医師会治験促進センター  
<http://www.jmacct.med.or.jp/>



先進医療の概要について (厚生労働省 Web サイト)  
[http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou\\_iryuu/iryuhoken/sensiniryu/](http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/iryuhoken/sensiniryu/)



患者申出療養の概要について (厚生労働省 Web サイト)  
<http://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/0000114800.html>



拡大治験情報 (独立行政法人 医薬品医療機器総合機構 Web サイト)  
<https://www.pmda.go.jp/review-services/trials/0019.html>



臨床研究情報ポータルサイト  
<https://rctportal.niph.go.jp/>



clinicaltrials.gov (米国 治験情報)  
<https://clinicaltrials.gov/>





## 用語集・解説

(国立がん研究センター がん情報サービス がんに関する用語集等より引用)

### ゲノム

遺伝子をはじめとした遺伝情報の全体に対する総称。

### がんゲノム医療

主にがんの組織を用いて、遺伝子を網羅的に調べ、一人一人の体質や病状に併せて治療などを行う医療。

### クリニカルシーケンス

診断や治療方針決定などを行うために、がんの組織などを用いて、一定規模以上の塩基配列(シーケンス)解析を行うこと。

### がん遺伝子パネル検査

主にがんの組織を用いて、1回の検査でがんに関連する多数(100以上)の遺伝子を同時に調べる検査。がんゲノムプロファイリング検査とも言う。一部は保険診療となっている。

### コンパニオン診断薬

最適な治療薬を選ぶために、がん組織などを用いて、特定の医薬品が効きそうであるかや、安全であるかを確認して、その医薬品を使用するかどうかを判断する。薬とセットで使うため、英語で「対(ついで)の一方」を意味するコンパニオン診断薬と呼ばれる。

### 家族性腫瘍・遺伝性腫瘍

血縁のある家族の中で発生している人が多いがんを「家族性腫瘍」と呼ぶ。家族性腫瘍は、食生活や生活環境といった環境要因によっても引き起こされ、遺伝によるものだけではない。一方、家族歴の有無にかかわらず、持って生まれた遺伝の影響を強く受けて発生するがんが「遺伝性腫瘍」である。しかし両方の言葉はほぼ同じ意味で使われることも多い。

### 遺伝カウンセリング

遺伝についての専門知識を持つカウンセラーによるサポートおよび心理精神的なケア。医師やカウンセラーは、遺伝に関するさまざまな悩みや、不安を抱えている人を対象に、適切な医療情報の提供、遺伝学的検査の検討、心理社会的問題に対する支援などを行っている。

### 生殖細胞系列変異(germline mutation)

生殖細胞(卵子または精子)に生じた遺伝子の変化で、生まれてくる子のすべての細胞のDNAに受け継がれる。遺伝性腫瘍発生の要因となる。

### 体細胞変異(somatic mutation)

生殖細胞(卵子または精子)以外の細胞を体細胞といい、正常な体細胞が後天的に変異することを体細胞変異という。体細胞変異は子孫に受け継がれることはない。

### Precision medicine

(プレジジョンメディシン／精密医療)

一人一人の遺伝子情報や、体質、生活環境、ライフスタイルにおける違いを考慮して、疾病予防や治療を行うこと。

### 二次的所見

本来目的とする個別化治療とは別に、がんになりやすい遺伝子をもっているかがわかる場合があり、これを二次的所見という。

### 次世代シーケンサー

(Next Generation Sequencer:NGS)

ゲノムの塩基配列を高速に読み出せる装置。従来のDNAシーケンサーに比べて、一度に多くの遺伝子を調べることができる。また、これまでよりも短時間で、費用が安く解析できる。

### リキッドバイオプシー

血漿(けっしょう)や尿、唾液などの体液に含まれる遺伝子を解析すること。



# がんゲノム医療に関する相談対応に用いる相談シートの一例

相談者から情報収集を行う際には、がんゲノム医療に関する聞き取り項目が整理された相談シートを用いると、その後のアセスメントや情報提供に役立つと考えます。相談シートの雛形をご紹介します。診療録及び相談者から得られた情報を整理しやすいよう、各施設に合わせて使いやすいシートを作成ください。

がんゲノム医療に関する相談対応に用いる相談シート		2019年11月
相談日	年 月 日 ( ) :	担当者： 電話相談 / 面談 ( ) 分
● 相談者情報		
相談者氏名：	患者様との関係：本人・その他 ( )	
	性別： 男 ・ 女	
● 患者情報①		
患者氏名：	生年月日：	年齢： 性別：男 ・ 女
お住まい：	連絡先：	
きっかけ：担当医 / 他の医療・福祉関係者（院内） / 他の医療・福祉関係者（院外） / 院内掲示 / インターネット / パンフレット / 紹介 ( ) / 不明 / その他 ( )		
● 患者情報②		
かかりつけ医： <input type="checkbox"/> 自施設 (ID： ) 通院 / 入院 診療科： 担当医： <input type="checkbox"/> 他院 ( )		
相談の目的・理由・背景： 例) 遺伝子検査やその後の治療を希望 ・ 情報を得たいなど		
疾患：	病期：ステージ I / II / III / IV	状況：初発/再発・転移/不明/その他 ( )
治療状況：治療前 / 治療中 / 治療後（概ね3ヶ月未満） / 経過観察中（概ね3ヶ月以降） / 緩和ケアのみ / その他 ( )		
現在の治療：手術 / 薬物 / 放射線 / 緩和ケア / その他 ( )	PS：0 / 1 / 2 / 3 / 4	
病状や経過：		
既往歴：		
今後の見通し（予後や主治医の治療方針など）：		
家族歴（遺伝性腫瘍の可能性がある場合等、必要に応じて）： なし ・ あり（どなたが、どの部位？ )		
病理組織の有無：あり（採取時期： ) ・ なし		
患者の意向の確認： 済 ・ 未（理由： )		
過去の遺伝子検査の有無： あり ( ) ・ なし		
● アセスメント		
● 対応したこと		
<input type="checkbox"/> 傾聴・語りの促進・支援的な対応	<input type="checkbox"/> 助言・提案	
<input type="checkbox"/> 情報提供	<input type="checkbox"/> 自施設受診の説明	
<input type="checkbox"/> 他施設受診の説明	<input type="checkbox"/> 自施設他部門への連携（連絡先： )	
<input type="checkbox"/> 他施設への連携（連絡先： )	<input type="checkbox"/> ピアサポート機能の紹介	
<input type="checkbox"/> 苦情・要望への対応	<input type="checkbox"/> 判断不明	<input type="checkbox"/> その他 ( )

● 診療録や相談者（相談者に負担がかからない範囲で）から得られた情報を整理する際に活用するシートであり、すべての項目を確認する必要はありません。

● 相談の目的や理由に応じて、情報を整理しアセスメントした上で必要に応じて、医師や看護師・専門家へ橋渡しする際に活用できます。

# がんゲノム医療の相談窓口を事前に把握するための一例

「中核拠点病院」「拠点病院」ならびに「連携病院」の情報を、以下のようなシートを用いて事前に情報を整理しておくことで、患者の希望や地域性に応じて紹介する際に役立つと考えます。

## 【記載例】

### がんゲノム医療紹介先リスト

■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

医療機関	●●●● 病院
施設住所	●●市●●●●区●丁目
受診相談窓口・担当者	担当部署：がん相談支援センター TEL ( ×××-××× ) FAX ( ×××-××× )  担当者：がん専門相談員

実施検査	FoundationOne® CDx
担当診療科（医師）	がんゲノムセンター
必要物品	診療情報提供書 病理組織（ブロック）・病理所見
申し込み方法	地域連携を通して、病院間で予約 電話とFAX
費用	〇〇〇〇〇〇円
その他	検査の詳細や病理組織についての確認は、 がんゲノムセンターへ相談

●年 ●月 ●日作成

作成者 ●●

## 出典・参考図書

日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会合同  
次世代シーケンサー等を用いた遺伝子パネル検査に基づくがん診療ガイドンス  
(第1.0版) 2017年10月11日

がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書～国民参加型がんゲノム医療の構築に向けて～  
平成29年6月27日

首相官邸 健康・医療戦略推進本部 ゲノム医療実現推進協議会  
平成28年度報告(平成29年7月31日)

首相官邸 健康・医療戦略推進本部 第1回 ゲノム医療実現推進協議会  
資料4「Precision Medicine Initiative(概要)」平成27年2月13日

AMED ゲノム医療実用化推進研究事業  
「メディカル・ゲノムセンター等におけるゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究」  
平成29年3月

日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」2011年2月  
高山智子他:がん専門相談員のための学習の手引き  
～実践に役立つエッセンス～第二版, 独立行政法人 国立がん研究センター がん対策情報センター,  
2014

日本臨床腫瘍学会編: 新臨床腫瘍学 改訂第4版, 南江堂, 2015

日本臨床腫瘍学会編:  
大腸がん診療における遺伝子関連検査のガイドンス第3版, 金原出版株式会社, 2016

西尾和人他:  
次世代シーケンサー(NGS)を用いたクリニカルシーケンスの臨床応用, 癌と化学療法,  
第44巻10号, p813～816, 2017

『入門腫瘍内科学改訂第二版』編集委員会, 日本臨床腫瘍学会編:  
入門腫瘍内科学改訂第2版, 篠原出版新社, 2015

『Essential細胞生物学』原初第4版, 中村桂子・松原謙一監訳: 南江堂, 2016

## がんゲノム医療中核拠点病院の一覧 (11 施設)

厚生労働省ホームページ(がん対策情報 > がん診療連携拠点病院等より引用)

[https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou\\_iryuu/kenkou/gan/gan\\_byoin.html](https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/gan/gan_byoin.html)

北海道大学病院
東北大学病院
国立がん研究センター東病院
慶應大学病院
東京大学医学部附属病院
国立がん研究センター中央病院
名古屋大学医学部附属病院
京都大学医学部附属病院
大阪大学医学部附属病院
岡山大学病院
九州大学病院

## がんゲノム医療拠点病院の一覧 (34 施設)

2019年9月5日「第2回がんゲノム医療中核拠点病院等の指定に関する検討会」で、指定することが適当とされた医療機関(厚生労働省Press Releaseより引用)

<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000549204.pdf>

北海道がんセンター	信州大学医学部附属病院
弘前大学医学部附属病院	静岡県立静岡がんセンター
山形大学医学部附属病院	愛知県がんセンター
筑波大学附属病院	三重大学医学部附属病院
埼玉県立がんセンター	大阪国際がんセンター
埼玉医科大学国際医療センター	近畿大学病院
千葉県がんセンター	大阪市立総合医療センター
がん研究会明病院	兵庫県立がんセンター
東京都立駒込病院	神戸大学医学部附属病院
東京医科歯科大学医学部附属病院	兵庫医科大学病院
国立成育医療研究センター	広島大学病院
神奈川県立がんセンター	香川大学医学部附属病院
東海大学医学部附属病院	四国がんセンター
聖マリアンナ医科大学病院	久留米大学病院
新潟大学医歯学総合病院	九州がんセンター
富山大学附属病院	長崎大学病院
金沢大学附属病院	鹿児島大学病院

# がんのゲノム医療従事者研修委員会名簿

## ■委員長

西尾 和人 近畿大学医学部ゲノム生物学教室

## ■委員

秋田 弘俊 北海道大学大学院医学研究院 腫瘍内科学教室  
 安藤 雄一 名古屋大学医学部附属病院化学療法部  
 池山 晴人 大阪国際がんセンターがん相談支援センター  
 岩田 広治 愛知県がんセンター乳腺科  
 大江 裕一郎 国立がん研究センター中央病院呼吸器内科  
 大川 恵 聖路加国際病院 看護部  
 小島 千恵美 国立がん研究センター中央病院看護部  
 小山 富美子 神戸市看護大学 療養生活看護学領域 慢性病看護学分野  
 坂本 はと恵 国立がん研究センター東病院サポーターケアセンター  
 鈴木 達也 国立がん研究センター中央病院血液腫瘍科  
 角南 久仁子 国立がん研究センター中央病院 臨床検査科  
 高濱 隆幸 近畿大学奈良病院腫瘍内科  
 武田 真幸 近畿大学医学部内科学教室腫瘍内科部門  
 豊岡 伸一 岡山大学病院腫瘍・胸部外科  
 中谷 中 三重大学医学部附属病院中央検査部・ゲノム診療科  
 中村 喜美子 鈴鹿医療科学大学看護学部看護学科  
 西井 智恵子 近畿大学病院がん相談支援センター  
 原武 めぐみ 近畿大学病院緩和ケアセンター  
 村上 好恵 東邦大学看護学部 がん看護学研究室  
 山本 瀬奈 博愛会 相良病院看護部(兼)臨床研究支援部

## ■協力委員

中川 和彦 近畿大学医学部内科学教室腫瘍内科部門  
 小山 敦子 近畿大学医学部内科学教室心療内科部門  
 松村 謙臣 近畿大学医学部産科婦人科学教室  
 菰池 佳史 近畿大学医学部外科学教室乳腺内分泌外科部門  
 福岡 和也 近畿大学病院臨床研究センター  
 清水 重喜 近畿大学医学部病理学教室  
 西郷 和真 近畿大学病院遺伝子診療部  
 柏田 孝美 近畿大学病院看護部  
 林 真紀子 近畿大学病院がん相談支援センター  
 金村 宙昌 近畿大学医学部内科学教室腫瘍内科部門  
 木戸 滋子 近畿大学病院遺伝子診療部  
 小林 和子 近畿大学病院臨床研究センター  
 川上 尚人 近畿大学医学部内科学教室腫瘍内科部門  
 岩朝 勤 近畿大学医学部内科学教室腫瘍内科部門  
 赤尾 幸恵 近畿大学病院看護部  
 笠井 千秋 近畿大学病院看護部  
 青木 真理 近畿大学病院看護部  
 石田 洋子 近畿大学病院通院治療センター  
 竹内 伸一郎 近畿大学病院患者支援センター  
 白石 直樹 近畿大学病院 病院病理部

イラスト:なかがわみさこ CREATOR M'



MEMO

A series of horizontal dashed lines for writing.





MEMO

A series of horizontal dashed lines for writing.

がん専門相談員のためのがんゲノム医療相談支援マニュアル 2020年3月版

2020年3月発行 編集・発行:公益社団法人 日本臨床腫瘍学会 © Japanese Society of Medical Oncology 2020 (禁無断転載)