



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

2022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ジジョン・メディシン(精密医療)が進んでいます。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。本事業では日本臨床腫瘍学会が受託し、がん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がん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2018年3月に発刊したマニュアル(β版)及び2020年版に基づいていますが、がんゲノム医療を取り巻く医療環境が絶え間なく変化しており、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。また、より実用的なものをという観点から第一線でがん専門相談員としてご活躍中の皆様により、作成いただきました。本マニュアルが活用され、さらに多くの医療機関におい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、本マニュアルを作成いただいた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作成ワーキンググループ(ワーキンググループ長 池山晴人氏 大阪国際がんセンターがん相談支援センター)、多大なご助言、ご指導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、日本臨床腫瘍学会事務局に厚くお礼申し上げます。

2022年3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

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

第1章

がん遺伝子パネル検査の相談を受ける際に 知っておくべき基本的事項

1. がんゲノム医療とは	4
2. 「がん遺伝子検査」とは	5
3. 「がん遺伝子パネル検査」とは	5
4. がん遺伝子パネル検査の目的は？	6
5. 保険診療で実施可能ながん遺伝子パネル検査は？	6
6. コンパニオン診断薬と包括的ゲノムプロファイリング (CGP) 検査の関係は？	7
7. がん遺伝子パネル検査は、いつ・どんな人が受けられますか？	7
8. がん遺伝子パネル検査は、どこで受けられますか？	8
9. 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？	9
10. がん専門相談員に期待されること	9

第2章

がんゲノム医療提供体制とがん相談支援センターの役割

1. がんゲノム医療の提供体制	13
2. がんゲノム医療の情報管理	14
3. がん相談支援センターの役割	15
1) がん専門相談員に期待される学び	15
2) 相談支援の実際	17
コラム「遺伝性腫瘍の院内の診療科間、地域の連携について」	19

第3章

がんゲノム医療 相談員のためのQ&A

Q1. がん遺伝子パネル検査を受けてから、検査結果の説明までどれくらいかかるのでしょうか？	22
Q2. 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？	23
Q3. 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は？	24
Q4. がん遺伝子パネル検査用に新規に腫瘍組織を採取する必要がありますか？	24
Q5. がん遺伝子パネル検査って、血液検査で受けられますか？	25
Q6. がん遺伝子パネル検査にかかる費用は？	25
Q7. 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りますか？	26
Q8. 小児も検査を受けることが可能ですか？	26
Q9. 検査を受けるかどうかの判断のポイントを教えてください。	27
Q10. 検査結果の内容が理解できなかったのですが…	27
Q11. 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？	28
Q12. BRCA遺伝子の変異を調べると、どんな治療につながりますか？	28
Q13. 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思いましたが、がん遺伝子パネル検査でわかるのでしょうか？	29
Q14. がん遺伝子パネル検査の結果、免疫チェックポイント阻害薬が使えるようになるのでしょうか？	29
Q15. がんゲノム医療は今後どのようにすすめられますか？	30

第4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	32
事例2:がん遺伝子パネル検査につながらなかった事例	34
事例3: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	36
事例4:遺伝性腫瘍の可能性のある相談者へ支援を行った事例	38
事例5: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	40

資料集

資料集	44
ゲノム医療相談支援に活用できる情報	45
用語集・解説	46
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	47
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	48
出典・参考図書	49
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	50
がんのゲノム医療従事者研修委員会名簿	51



第1章

がん遺伝子パネル検査の 相談を受ける際に 知っておくべき 基本的事項

1. がんゲノム医療とは

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。

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。

多段階発がんドライバー遺伝子による発がん



図1 発がんのメカニズム

長期間発がん物質を曝露（ばくろ）することにより、正常細胞の遺伝子に傷がついて、傷が積み重なり、自動車に例えるとアクセルが踏まれたままの状態になる場合があります。このような遺伝子は、がん遺伝子と呼ばれます。がん遺伝子が車のアクセルとすると、反対にがんの発生を抑制し、ブレーキにあたるのががん抑制遺伝子です。がん抑制遺伝子に傷が入るとブレーキがきかなくなった状態となります。それらの遺伝子の傷が積み重なると、前がん病変からがん化、進行がんへと進展していきます。正常からがんに向かって段々と進むことから多段階発がんといわれ、多くのがんの発症メカニズムです。一方、遺伝子の傷を変異といいます。変異のある遺伝子の中で、がんの発生や進展に直接的な役割を果たすものをドライバー遺伝子と呼びます。ドライバー遺伝子は分子標的薬の良い標的となります。

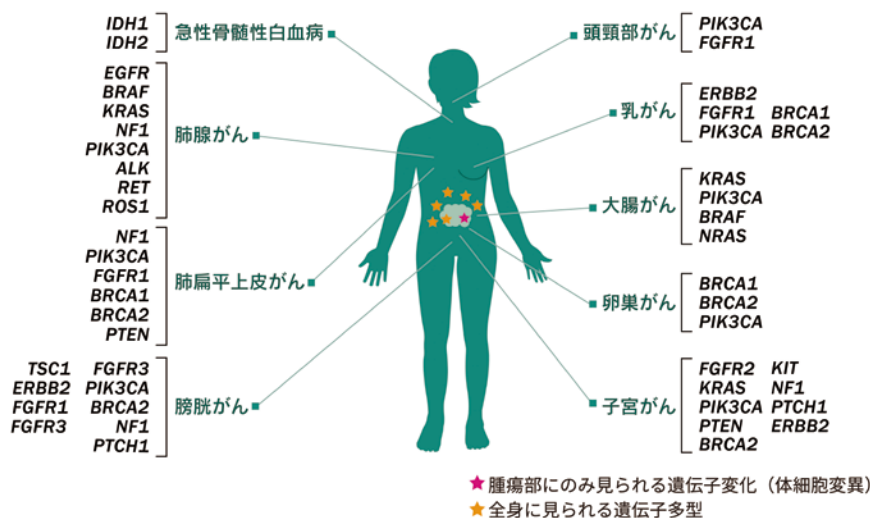
2000年半ば以降、遺伝子の情報を高速に解析することのできる次世代シーケンサー（P46用語集参照）の登場により、がん組織より一度に複数のがん関連遺伝子を調べ、適切な薬剤を探すことが可能となりました。次世代シーケンサーを用い、がん組織の多数の遺伝子を一度に解析する検査法をがん遺伝子パネル検査と呼びます。がん遺伝子パネル検査により既承認薬に係る遺伝子変化情報のみならず、未承認薬にもつなげることが可能な遺伝子変化情報も得ることができ。すなわちがん遺伝子パネル検査により、現在、治療法が限定されている患者に対する治療選択肢の幅が広がると期待されています。このように、がん遺伝子パネル検査によって、個々の患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。

2. 「がん遺伝子検査」とは

がん(腫瘍)のもつ遺伝子の特徴を調べる検査です。

ヒトの体の中の細胞には、体細胞と生殖細胞の2種類があります。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。

がんの種類により特徴的な遺伝子変化があります



(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ンス(第2.1版)(以降「ガイドンス」と表記します))

図2 がんに認められる特徴的な遺伝子変化

遺伝子の変化のことを遺伝子変異といい、その代表的なものは、塩基配列が変わる遺伝子変異です。がん遺伝子やがん抑制遺伝子に変異が入るとがんになります。がんでは色々な遺伝子に傷が入りますが、発生する臓器やがんの種類により特徴的な遺伝子に傷が入ります。例えば、EGFRというがん遺伝子変異は、ほぼ肺がんでのみ認められます。

3. 「がん遺伝子パネル検査」とは

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。

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、次世代シーケ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。(P7参照)

4. がん遺伝子パネル検査の目的は？

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治療薬があるわけではありません。

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、がん遺伝子パネル検査によりHER2遺伝子に遺伝子変異が見つかった肺がん患者には、HER2阻害薬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、効果が期待できる治療薬を患者が使用し、効果が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。

5. 保険診療で実施可能ながん遺伝子パネル検査は？

2021年12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以下の3つです。

- OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム (シスメックス)
- FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル (中外製薬)
- FoundationOne® LiquidCDx がんゲノムプロファイル (中外製薬)



図3 現在保険診療で実施可能ながん遺伝子パネル検査

2021年12月の時点で、本邦の保険診療で実施可能ながん遺伝子パネル検査はOncoGuide™NCCオンコパネルシステム(シスメックス)、FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル(中外製薬)、FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイル(中外製薬)の3つになります。3つのパネル検査にはそれぞれ特徴があります。OncoGuide™NCCオンコパネルシステムでは、腫瘍組織と血液検体が必要です。FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル検査は、組織検体、FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイル検査には、血液検体が必要です。

6. コンパニオン診断薬と包括的ゲノムプロファイリング (CGP) 検査の関係は?

コンパニオン診断薬

特定の治療薬の有効性や安全性を高めるために、ある治療薬がその患者に効果があるかどうかをあらかじめ検査することをコンパニオン診断といいます。その診断のために使用する薬がコンパニオン診断薬です。例えば、「ALK融合遺伝子陽性の切除不能な進行・再発の非小細胞肺癌」という効能効果を有する抗がん薬の使用前に、その患者さんがALK融合遺伝子陽性かどうかを検査するために用いる診断薬が該当します (PMDA)。

つまり、コンパニオン診断薬により、対象となる抗がん薬の適応の判断 (の補助) を行います。通常の保険診療では、コンパニオン診断薬で陽性を確認しないと、対象となる抗がん薬の適応は叶いません。

コンパニオン診断薬と包括的ゲノムプロファイリング (CGP)

一方、がん遺伝子パネル検査を用いた「がん包括的ゲノムプロファイリング検査」は、搭載された数百の遺伝子の遺伝子変化を解析し、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。

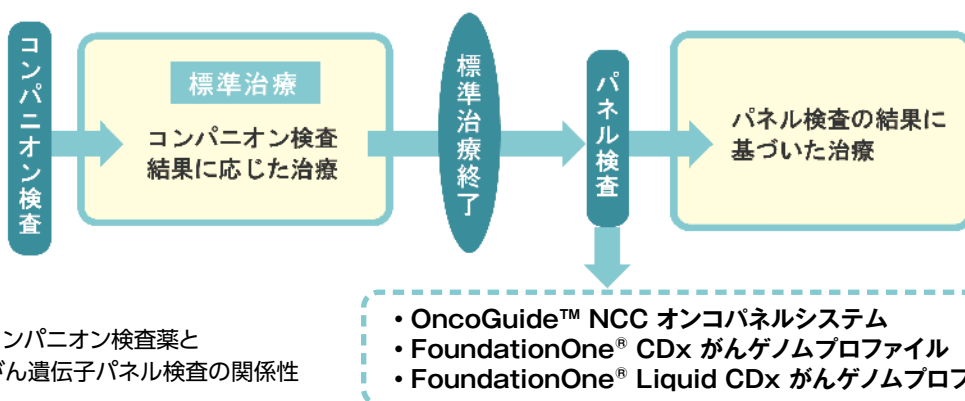


図4 コンパニオン検査薬とがん遺伝子パネル検査の関係性

7. がん遺伝子パネル検査は、いつ・どんな人が受けられますか?

治療を目的とした検査ですので、薬物療法の対象となる固形がん患者が対象です。具体的には、

- ① 標準治療はないが、薬物療法の対象となる固形がん患者
- ② 標準治療後に再発あるいは進行した病態の患者
- ③ 標準治療終了見込みの患者も検査ができる可能性があります。担当医との相談が必要です。

上記は保険診療でがん遺伝子パネル検査を行う場合のもので、研究や自由診療で検査する場合の対象や要件は、各施設への確認が必要です。

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。

8. 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」、
「がんゲノム医療連携病院」で受けられます。

2021年12月現在、3種類のがん遺伝子パネル検査が保険収載されており、「がんゲノム医療中核拠点病院（以下、「中核拠点病院」）」「がんゲノム医療拠点病院（以下、「拠点病院」）」ならびに「がんゲノム医療連携病院（以下、「連携病院」）」で実施しています（P13図6参照）。

厚生労働省は、「中核拠点病院」を12か所、「拠点病院」を33か所指定しています。また、これらと連携する「連携病院」が185か所公表されています（2022年2月現在）。最新の指定施設一覧については、厚生労働省ホームページ等を参照してください。

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。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。

最新のがんゲノム医療中核拠点病院等の一覧は、厚生労働省「がん診療連携拠点病院等」ページからご確認ください。
https://www.mhlw.go.jp/stf/seisakunitsuite/bunya/kenkou_iryuu/kenkou/gan/gan_byoin.html

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) ^{※1}	必須	必須	必須
治療 ^{※2}	必須	必須	必須
C-CATへの登録 ^{※3}	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

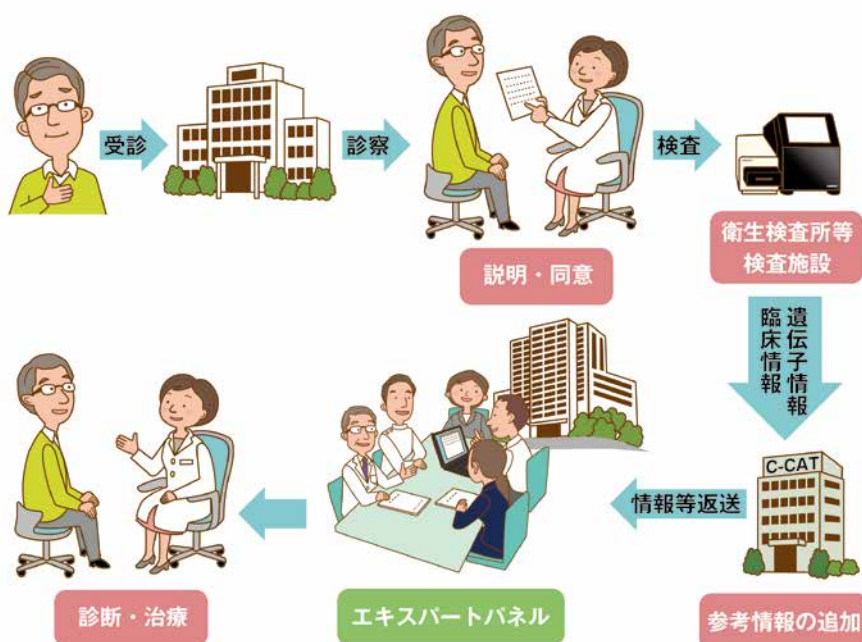
※3 C-CATへの情報提供に同意した患者のみ

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。

9. 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？

「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するという役割において違いはありません。

がんゲノム医療提供施設受診後の流れ



※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。

図5

- (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。

10. がん専門相談員に期待されること

がん診療連携拠点病院等に設置されているがん相談支援センターにおいては、第3期がん対策推進基本計画(2018年)に基づき、その業務に「がんゲノム医療に関する相談」が追加され、がんゲノム医療に関する情報を患者・家族に提供できる体制整備が求められています。さらに、2019年6月1日より、がん遺伝子パネル検査が保険適用となったことから、がん相談支援センターでは、がんゲノム医療やがん遺伝子パネル検査に関する相談が増加しています。がん専門相談員は、相談者のニーズを把握し、正確な情報提供や整理を行い、不安の軽減を図るとともに適切な診療の窓口へ繋げる役割を担う必要があります。

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、中核拠点病院ならびに拠点病院、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ことが大切です。

がん専門相談員には、がんゲノム医療やがん遺伝子パネル検査に関する基本的な知識を学ぶとともに、院内外の専門職の役割を理解し、連携を図るためのネットワークづくりが求められているといえます。

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、
がん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

診療情報提供書や病理組織等、受診時の必要物の確認

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



第2章

がんゲノム医療提供体制と がん相談支援センターの役割

1. がんゲノム医療の提供体制

現在、がんゲノム医療提供体制は以下の3つの施設で構成されています。①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る「拠点病院」②中核拠点病院・拠点病院と連携してゲノム医療を提供する「連携病院」、③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「中核拠点病院」です。(図6)

がんゲノム医療提供体制・がん支援センターの体制整備

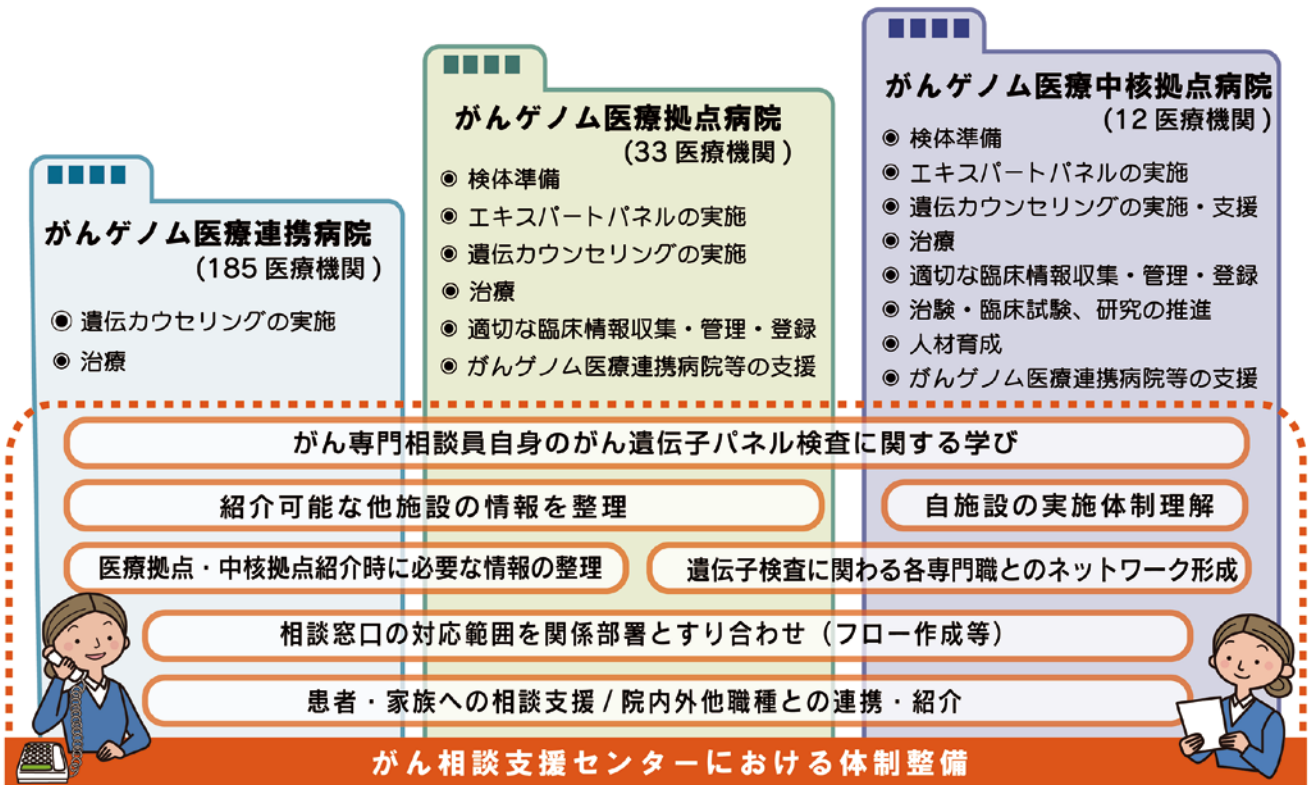


図6

2022年2月時点

2. がんゲノム医療の情報管理

前述した、がんゲノム医療の提供施設のほかに、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）が設置されています。C-CATは全国のゲノム医療の情報を集約・保管し、その情報を新たな医療の創出のために適切に活用していく役割を担っています。（図7）
https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/index_kan_jya.html

【C-CATの役割】

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、わが国に至適化された知識データベース（CKDB: Cancer Knowledge DataBase）を作成、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）

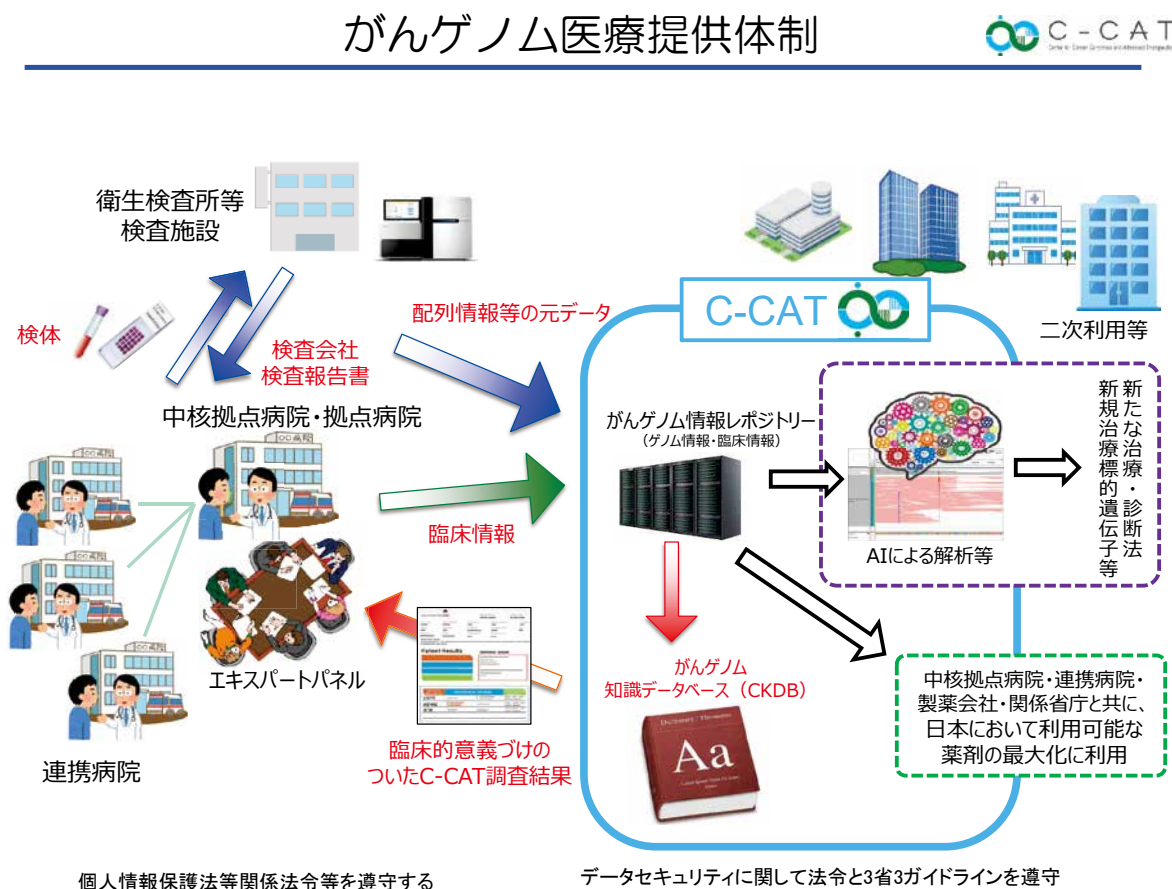


図7 中核拠点病院・拠点病院・C-CATの役割分担（出典：C-CATホームページより一部改変）

3. がん相談支援センターの役割

がんゲノム医療相談においては、実際にごん遺伝子パネル検査の対象となる患者・家族に限らず、幅広い相談支援に対応し得る準備が求められます。がん専門相談員は、自施設の機能に関わらず、以下の学びと体制整備を実施することを推奨します。

1) がん専門相談員に期待される学び

① 自施設や他施設の役割を理解する

自施設がゲノム医療やがん遺伝子パネル検査を実施するか否かに関わらず、各施設の役割など、以下に示すような基本的な事柄について理解し、患者や家族に説明できるように備える必要があります。

a) 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はどの程度かを確認する

b) 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

c) 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(中核拠点病院・拠点病院・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 がん遺伝子パネル検査の限界を知る

がん遺伝子パネル検査の概要や患者さんへの利益を理解することと同時に、がん遺伝子パネル検査の限界についても理解を深めることも重要です。現時点では下記のような限界があげられます。

a) がん遺伝子パネル検査の結果に基づいた治療を受けられる患者は、現状10～20%にとどまる

b) がん遺伝子パネル検査解析結果は、エキスパートパネルによる検討等を経て主治医に報告されることとなり、検査依頼から結果報告までに1～2か月要することが少なくない

c) 必ずしも合致する治療に出会えるわけではなく、日本国内で販売が承認されていない薬剤や該当患者のがん種への適応が認められていない薬剤の場合、保険適用外の抗がん剤を用いる場合や該当する治験や先進医療等の評価療養、患者申出療養制度が選択肢となる可能性があるが、該当しない場合もある

d) 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が判明することもある

e) 費用に関して保険適用されている場合は、患者の加入している保険制度に基づき請求することになるが、一定の金額を要するため高額療養費制度の活用を推奨する

③実際ががん遺伝子パネル検査・がんゲノム医療に関する専門家に紹介する場合の流れを理解する

a)がん遺伝子パネル検査を受けるまでの流れ

がん遺伝子パネル検査は「中核拠点病院」、「拠点病院」、「連携病院」で受けることができる。(P8「がん遺伝子検査は、どこで受けられますか」参照)

④がん専門相談員以外のがんゲノム医療に関わる専門家について知る

がん遺伝子パネル検査・がんゲノム医療に関わる専門家は以下のように多岐にわたります。また、施設により、各専門家の役割分担が異なる現状もあるため、まずは自施設における各専門職の役割分担について理解し、それに基づいた連携を取ることが重要です。

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〕

がん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

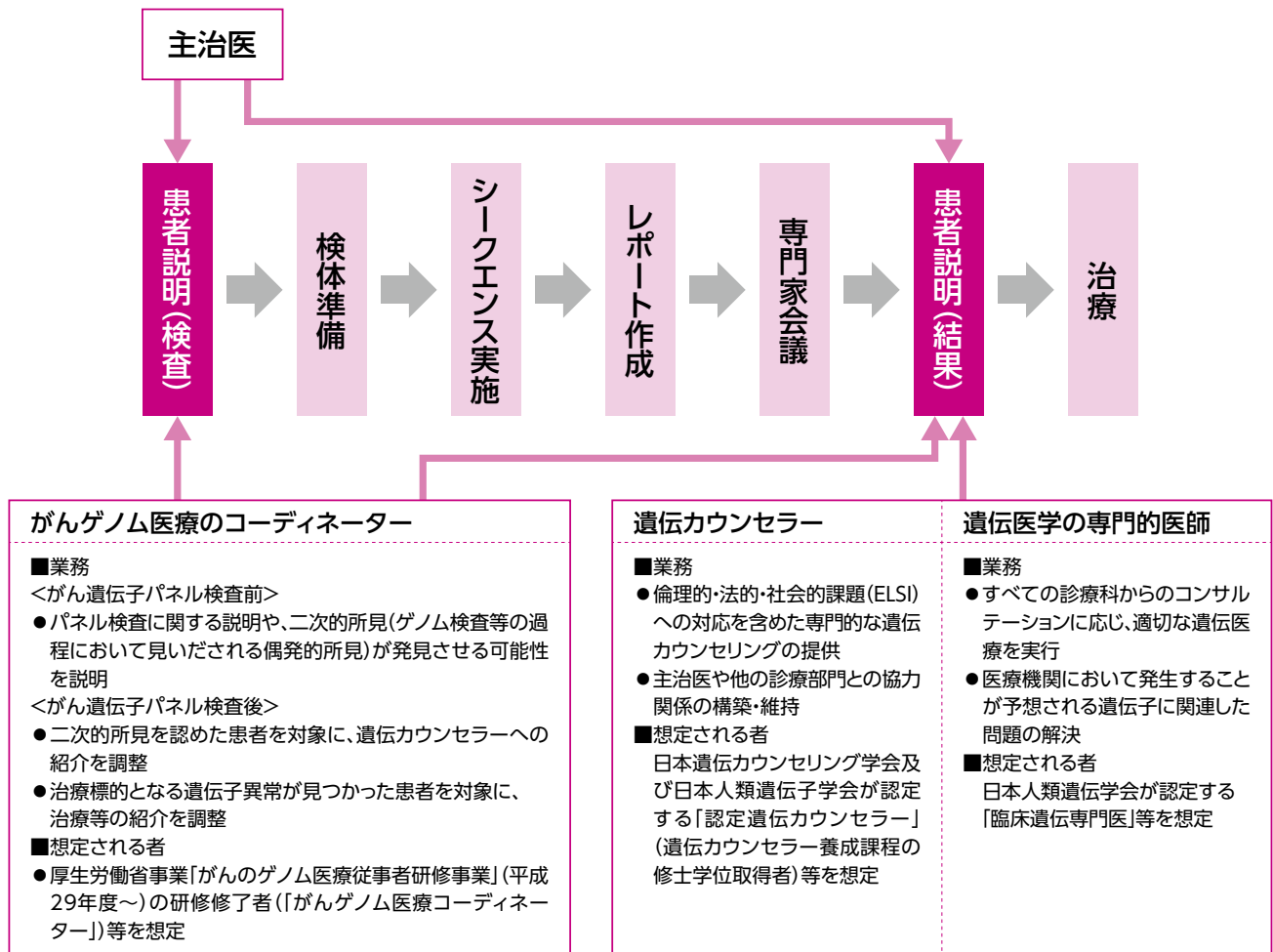


図8

(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)

⑤がんゲノム相談に活用するための資料の準備(資料集P45～P50参照)

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、自施設の状態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

2) 相談支援の実際

①患者・家族のニーズの把握

患者・家族ががん遺伝子パネル検査に関する相談を行う背景は多種多様です。例えば、がん診断を受けた直後に、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たいと希望している場合や、遺伝性腫瘍の可能性についての相談である場合もあります。あるいは、現在標準治療中であっても、今後の参考までに現在のがん遺伝子パネル検査の実態を把握することを目的とした相談の場合もあります。

このように相談者は必ずしもがん遺伝子パネル検査の対象となるとは限りません。がん専門相談員は、どのような場合にも、患者や家族の相談の動機と目的を丁寧に聞き取り、患者や家族が最善の方法を検討・選択できるように、正しい情報の提供、情報の整理、今後の方向性を検討する支援を行う必要があります。(図9)

また、がん遺伝子パネル検査に関する具体的な手続きが可能な場合は、がん遺伝子パネル検査に関する専門職もしくは施設について情報提供を行い、主治医と相談することを調整します。尚、がん専門相談員が相談対応時に得た情報は、相談者である患者や家族の同意の上で、医師や看護師等の関係専門職に情報共有することが重要です。

ニーズに応じた支援の内容

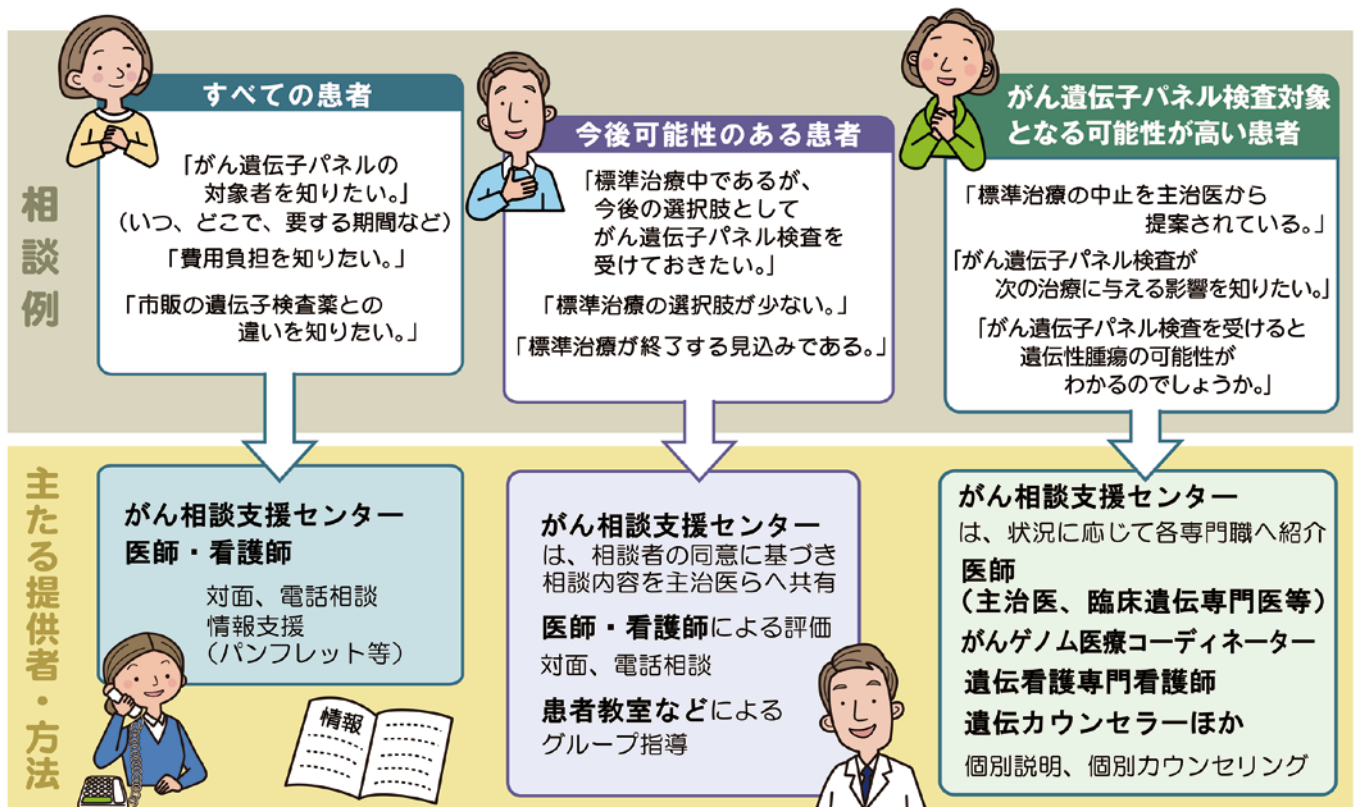


図9

②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す。

〔例〕

- ・標準治療の終了に伴い、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応がなかった場合、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ことが必要です。

③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 | ■今後の見通し（治療方針、予後等） | ■病理組織の有無と組織採取時期 |
| ■性別 | ■過去の遺伝子検査の有無 | ■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） |
| ■疾患名 | ■本人の意思 | |
| ■病態（ステージ、初発・再発/遠隔転移） | ■パフォーマンスステータス（PS） | |
| ■治療歴 | ■通院されている医療機関 | |
| ■家族歴（必要に応じて） | ■居住地 | |

〔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。

コラム

「遺伝性腫瘍の院内の診療科間、地域の連携について」

※遺伝性腫瘍の場合、院内で多数の診療科への調整が必要になります。
また、病院をまたいで受診されることも多々ありますので、患者さんへのケアが分断されないように院内部署間、および他施設と綿密に地域連携していくことが肝要です。

<院内連携>

院内連携の実際としては、がん治療を行う診療科と遺伝の専門部署や専門職（遺伝カウンセリング外来等）が連携しますが、がん種や施設特性によって連携する症例の多少があります。がん治療中の場合は、受診は途切れず、遺伝の専門部署とのつながりも継続されますが、一方で、がん未発症の場合、診療科との関係性が希薄になりがちな症例もあり注意を要します。

施設によっては、遺伝の専門部署を中心に、定期的にカルテレビューをして、継続した受診の動機づけになるように面談するなどの取り組みを行う施設もありますが、音信不通例も多く、がんが発症して慌てて受診することが少なくありません。症状がなくても検査を受ける理由が十分に理解できていないために中断していることもありますので、遺伝の専門部署への定期受診と患者教育、理解の促進も重要です。



<他施設との連携>

他施設との連携の例では、がん治療を行う施設において遺伝性腫瘍のリスク低減手術が実施できない場合、対応可能な医療機関を受診し、術後のフォローを地元で受ける、ということがあります。また、転居で他施設に転医する際には、遺伝に関する専門部署がある施設を選んで紹介することもあります。なかでも、がん専門病院に紹介し、転医した患者が、良性疾患の医療を受けるために他の医療機関を受診し、連携する事例もあります。遺伝に関する情報は、当然厳重に扱

わなければなりません。共有が十分にできていないために患者が困らない体制を検討しておく必要があります。患者の診療を担当する複数の施設で関与する医療者が、必要な情報共有できているか確認しておきましょう。





第3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、さらにがんゲ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、あわせてご覧ください。

(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

Q1	がん遺伝子パネル検査を受けてから、検査結果の説明までどれくらいかかるのでしょうか？	22P
Q2	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？	23P
Q3	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は？	24P
Q4	がん遺伝子パネル検査用に新規に腫瘍組織を採取する必要がありますか？	25P
Q5	がん遺伝子パネル検査って、血液検査で受けられますか？	26P
Q6	がん遺伝子パネル検査にかかる費用は？	27P
Q7	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りますか？	28P
Q8	小児も検査を受けることが可能ですか？	29P
Q9	検査を受けるかどうかの判断のポイントを教えてください。	30P
Q10	検査結果の内容が理解できなかったのですが…	31P
Q11	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？	32P
Q12	BRCA遺伝子の変異を調べると、どんな治療につながりますか？	33P
Q13	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？	34P
Q14	がん遺伝子パネル検査の結果、免疫チェックポイント阻害薬が使えるようになるのでしょうか？	35P
Q15	がんゲノム医療は今後どのようにすすめられますか？	36P



がん遺伝子パネル検査を受けてから、検査結果の説明までどれくらいかかるのでしょうか？



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。血液を用いた検査は、組織を用いるより短いといわれていますが、まだはっきりしたデータはありません。

解説

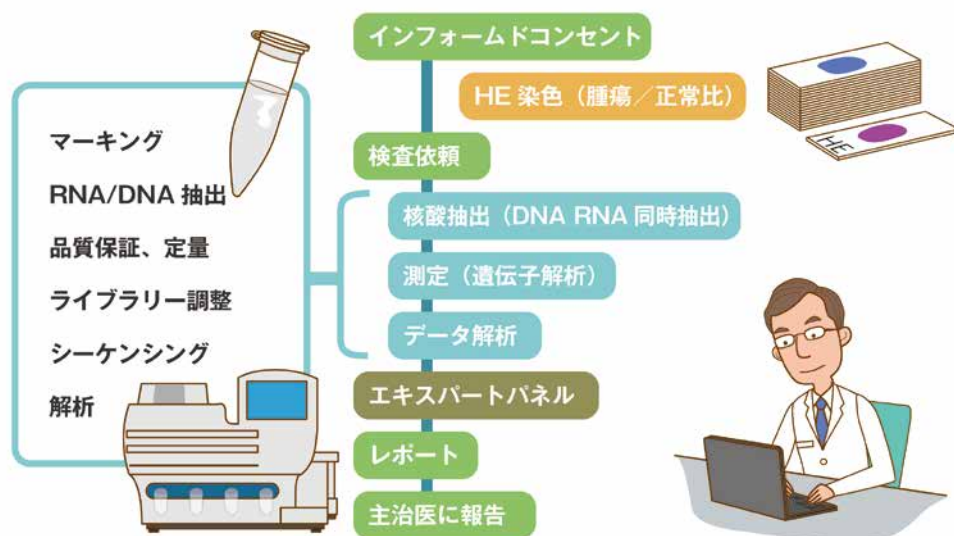


がん遺伝子パネル検査の実施にあたっては、多くの過程を経る必要があります。得られた解析結果に対して複数の職種で検討したり、実際の治療選択につながるかどうか検討したりするための時間が必要であり、結果返却までには1～2か月を要することが多いと考えられます。予め検査を実施する前に検査結果が得られるまでにかかる時間を確認する必要があります。また、がん遺伝子パネル検査の1つである OncoGuide™ NCC オンコパネルシステムは組織提出から遺伝子プロファイリングデータが得られるまでの解析成功率は81%との報告もあります。つまり、解析不能となる場合も一定数存在し、例えば2か月待ったとしても解析結果が得ら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

以下に、一般的な検査の手順を示します。

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。

次世代シーケンサーによる遺伝子解析の流れ





Q2

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、担当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。また、患者申出療養制度による受け皿試験に参加できる可能性があります。詳細については次のQ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頂く必要があります。



Q3

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は？



A

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。

2019年10月より、「遺伝子パネル検査による包括的ゲノムプロファイリング（CGP）に基づく複数の分子標的治療に関する患者申出療養（いわゆる「受け皿試験」）が開始となっています。参加できるかどうかは、試験実施機関への問い合わせや受診が必要です。

その他、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。これらの治験や臨床研究の情報は日々更新されるため、担当医から詳細な説明を受けていただくことになります。



Q4

がん遺伝子パネル検査用に新規に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。新たに組織を取るための処置が必要になることもあります。また、血液検体を用いて検査ができるようになりました(Q5参照)。

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」https://pathology.or.jp/genome_med/ 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、腫瘍組織あるいは血液検体のいずれの検査がよいか、担当医と相談してください。



がん遺伝子パネル検査って、血液検査で受けられますか？



血液検体でがん遺伝子パネル検査が実施可能となりました。担当医と相談しましょう。

解説



血液(血漿)でがん遺伝子パネル検査ができるようになりました。血液中に微量に存在する腫瘍由来の核酸(DNA)を用いて解析する検査でリキッドバイオプシーとよばれています。現在、保険収載下で実施可能なものとして、FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイルがあります。これは、組織検体による検査と同様の検査内容で、いずれかを選択できます。しかし、リキッドバイオプシーは組織と比べて簡便に検査が行える一方、弱点として一般的に感度が低く偽陰性になる(=遺伝子の変化が検出できない)という可能性があると言われていいます。また、保険診療の対象は、適切な組織検体の確保が難しい患者さんや、過去に組織検体を使った検査がうまくいかなかった患者さんだけとなっていることにも注意が必要です。ご自身が受けられるかどうかは担当医と相談する必要があることをお伝えしましょう。



がん遺伝子パネル検査にかかる費用は？



現在保険収載されているがん遺伝子パネル検査は、OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム及び、FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル、FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイルで、いずれも約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。OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム、FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル、FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイルともに、検体を提出した時点と、その後解析に移行し、エキスパートパネルを経て検査結果を説明する時点で、計56,000点の診療報酬を請求することになります(2022年2月現在)。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。

Q1

Q2

Q3

Q4

Q5

Q6

Q7

Q8

Q9

Q10

Q11

Q12

Q13

Q14

Q15



Q7

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りますか？



A

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、検査の前に担当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。

遺伝性腫瘍の可能性が指摘された場合、遺伝性腫瘍の診断には遺伝学的検査が必要となります。その後の対応については、担当医や臨床遺伝専門医等の遺伝性腫瘍の専門家とよく相談していくことが大切です。

がん遺伝子パネル検査で遺伝性腫瘍の可能性がわかったとしても、結果を聞かないという選択肢もあり得ます。二次的所見の開示については、ご本人の意向を慎重に確認し、ご本人や血縁者の個々の心身の状況や家族関係等も考慮しながら、情報提供と支援を行うことが大切です。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の窓口等が用意されており、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。



Q8

小児も検査を 受けることが可能ですか？



A

可能です。年齢制限はなく、がん遺伝子パネル検査を受けることができます。

解説



検査の対象に年齢制限は設けられていませんが、いわゆる、受け皿試験（遺伝子パネル検査による包括的ゲノムプロファイリング（CGP）に基づく複数の分子標的治療に関する患者申出療養）は対象年齢が設定されており、検査を受ける前に治療方法について相談が必要です。

小児がんの特化したがん遺伝子パネル検査の開発も進められており、担当医と検査前によく相談をするように案内しましょう。



検査を受けるかどうかの判断のポイントを教えてください。



検査を受けて得られる利益と検査の特性や限界、検査に必要な時間、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。

解説



担当医と相談後、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。

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かどうか、あるいは血液検体を用いて検査を行うかどうかを検討することになります。

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担当医から十分に説明を受けることが必要です。がん遺伝子パネル検査の結果に基づいて実際に治療につながらない可能性も十分に理解する必要があります。また、検査開始から結果を聞くまでに1~2か月かかることも見込んで検査のタイミングを担当医と相談する必要があることを情報提供することが必要でしょう。

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。



検査結果の内容が理解できなかったのですが…



どのような内容がわからないか、詳しくお聞かせ頂けますか。一緒に結果内容を整理しましょう。必要であれば、担当医からもう一度説明の場を設けてもらうようにしましょう。

解説



例えば、がん遺伝子パネル検査の結果説明の内容、検査結果に応じた治療があるかないかなど、わからなかったポイントを明確にしてから、連携のできる医師や専門家へ情報を求めましょう。



Q11

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く、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。



Q12

BRCA遺伝子の変異を調べると、
どんな治療につながりますか？



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担当医に相談してください。

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、前立腺がん、膀胱がんではPARP阻害薬の効果を予測する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。



Q13

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(2021年12月1日)、MSI-Hの進行・再発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担当医と相談してください。MMRに関わる遺伝子の生殖細胞系列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、さまざまな悪性腫瘍が発生することがあります。



Q14

がん遺伝子パネル検査の結果、
免疫チェックポイント阻害薬が
使えるようになるのでしょうか？



A

がん遺伝子パネル検査により、免疫チェックポイント阻害薬が使えるようになるような結果を得ることもあります。

解説



パネルの種類によりますが、マイクロサテライト不安定性、ミスマッチ修復、腫瘍遺伝子変異量(Tumor mutation burden; TMB)等の結果が返却されます。これらの検査結果によっては、免疫チェックポイント阻害薬が推奨される場合もあります。TMBとはがん細胞のゲノムに存在する体細胞性変異の総量です。遺伝子変異量が多いがんほど、免疫チェックポイント阻害薬が効きやすい可能性があるといわれています。



Q15

がんゲノム医療は今後どのようにすすめられますか？



A

現在の数百の遺伝子を測定するがん遺伝子パネル検査から発展し、全ゲノム(約2万遺伝子)を解析する研究が始まっていますが、まだ保険収載下では実施できません。

解説



厚生労働省は、全ゲノム解析等実行計画(第1版)を発表しました(<https://www.mhlw.go.jp/content/10601000/000579016.pdf> 2019年12月20日)。今後10年間で一人ひとりの治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たに治療を提供するといったがんや難病等の医療の発展や、個別化医療の推進など、より良い医療の推進のために研究が実施されています。



第4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適用となり、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。

がん遺伝子パネル検査の実施につながった事例

目標

がん遺伝子パネル検査に用いる検体は、腫瘍組織を用いたものに加え、血液のみで実施することも可能となり、これまで検査の対象とならなかった場合にも実施でき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、がん遺伝子パネル検査の種類を理解し、検査を実施している施設とのスムーズな連携を学びましょう。

事例 1

患者：50歳代 男性

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

経過

5年前にStage3b期の肺扁平上皮がんと診断され治療が始まった。薬物治療を受けながら仕事を続けるにあたり、がん相談支援センター相談員は職場復帰の調整などを支援してきた。しかし、1年半前に肺内転移、肝転移の診断があり、さらに治療を続け、現状維持はできているが、担当医から「もし今の治療の効果が乏しくなれば、がんに対する積極的な治療を終了して緩和治療に専念することも選択肢となる」と説明されている。当時、担当医に「自分はがん遺伝子パネル検査を受けることができるか」を尋ね、病理検査の部門に調べてもらったところ、がんの診断の際に採取した検体の状態が不適切なため、検査ができないとの返答であった。

現在、徐々に体力の衰えは自覚しているものの、職場のサポートもあり仕事は継続できており、本人は納得のために次の治療の可能性を探し、知っておきたいという強い思いがある。インターネットで調べると、がん遺伝子パネル検査が血液で受けられるようになった、という記事を見て、外来診察の前にがん相談支援センターに立ち寄られ相談された。



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、治療の情報は常に更新されており、自施設の相談員内で最新の情報についての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 診断時:Stage3b)
- ②病態:Stage4 遠隔転移あり 標準治療中
- ③PS:1 薬物治療を受けながら、会社員として勤務継続中
- ④今後の見通し:標準治療として次に選択できる薬剤は考えにくい
- ⑤既往歴:なし
- ⑥居住地:●●県
- ⑦受診状況:自施設通院中 自施設ではがん遺伝子パネル検査を実施できない



相談者情報

- ①続柄:患者本人
- ②目的・背景:以前は検査ができないと言われたが、がん遺伝子パネル検査が可能であれば、次の治療の可能性を調べておきたい

アセスメント

相談員がこれまでの相談者との面談において、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いることは確認できていた。再度、腫瘍組織検体を採取し、検査を実施する可能性がある。また、2021年9月に保険適用が追加された「血液検体によるがん遺伝子パネル検査」について調べたところ、「医学的理由により、固形腫瘍の腫瘍細胞を検体として実施したがんゲノムプロファイリング検査を行うことが困難な場合」として対象となる可能性が考えられたが、相談者の了解を得て希望を担当医と共有し、その他の要件を含めて確認することが必要と考えた。

今後、担当医ががん遺伝子パネル検査の要件を満たすと判断した場合、実施する施設へ紹介して受診することになるが、紹介先の専門医の診察によっては、必ずしも実施できるとは断言できないことや、相談者は、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。(P15参照)

対応

- 厚生労働省通知などで「血液検体によるがん遺伝子パネル検査」に関する情報を確認し、相談者の了解を得て、検査の要件を満たすかについて担当医に確認した。
- 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。
- 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。



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応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。在宅医療を受けながら、がん治療を受ける過程でも相談を受けることがあります。

がん専門相談員は検査の適否について判断する必要はありませんが、自施設、地域で治療を受ける患者、家族の気持ちに寄り添いつつ、緩和ケア移行への連携も求められます。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Stage4、膵臓がんと診断された。これまで化学療法を続けてきたが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。担当医からは「体力が不足しているので、薬物治療の適応にならない」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。

長女は、「このまま何もしないで死を待つなんて考えられない」と思い、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」とがん相談支援センターを訪れた。長女は、訪問看護の看護師にも同様の相談をしており、訪問看護師からもがん相談支援センターに連絡があった。



この事例の ポイント



がん遺伝子パネル検査は、希望するすべての患者が対象になるわけではなく、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。さらに、がん治療と併行して在宅医療を行う患者や家族は、積極的治療を少しでも続けたいという思いを、訪問看護師や在宅医に相談することもあります。在宅医療と担当医、がん遺伝子パネル検査について対応できる窓口との連携、緩和ケアへの橋渡しは、がん相談支援センターの役割としても大きいことを理解しておきましょう。

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:薬物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。在宅医療・訪問看護介入



相談者情報

- ①続柄:長女
- ②目的・背景:長女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

長女は、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い(P77.がん遺伝子パネル検査は、いつ・どんな人が受けられますか?参照)。また、患者の病状から検査を受けても薬物治療が困難と考えられることから、患者にとっての利点が乏しいと考えられた。

がん治療と併行して、緩和ケアを行う患者や家族の積極的治療を諦めきれない揺れる気持ちを知り、往診医・訪問看護師など在宅医療チームとも連携の上、本人・家族の納得につながるよう担当医から説明の機会を設定することが可能かを検討することとした。長女への対応には、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の適応外となる可能性があることから、揺れ動く気持ちを受け止めながら、納得のために正しい情報を得ることが必要と考え、在宅医療チームと患者の状態を共有し、担当医から再度説明する機会が持てるか自施設内で調整した。
- がん遺伝子パネル検査について更に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)
- 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、緩和ケアへの橋渡しに向けて相談者(長女)の気持ちに寄り添った。



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 3

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うま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用できないか?」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を実施しておらず、また、膵臓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、「第2章 3. がん相談支援センターの役割 1) がん専門相談員に期待される学び」(P15参照)を参考に、がんゲノム医療について相談できる施設の窓口(がん専門相談員等)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:Stage4 遠隔転移あり 標準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



自施設に関する情報

がんゲノム医療中核・拠点・連携病院以外の医療機関

相談者情報

- ①続柄:長男
- ②目的・背景:インターネット等で、海外の治験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・家族は共にが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、新薬等の治験があれば、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、自施設通院中であれば、まず、主治医に報告する。すでに主治医と何らかの相談をしているかもしれず、そのことを息子さんだけが知らない可能性も考えられる。また、がん遺伝子パネル検査を連携先に相談する場合には、主治医の紹介状が必要になるので、まずは、施設内の連携をとり、その後、詳しい相談ができる連携先の相談窓口を紹介するようにする。(巻末資料集参照)
- 臨床試験、治験への参加やそれ以外の治療や今後の方向性を検討する場合は、継続してがん相談支援センターで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 がんゲノム医療についての問い合わせの中には、遺伝性腫瘍の疑いがある患者やその家族からの相談が含まれていることがあります。また、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」を実践するための検査ですが、検査の過程で生殖細胞系列の遺伝子変異がわかったり、この変異を対象とした「遺伝学的検査」に関する相談が寄せられる場合があります。

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 4

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」（P5 2.「がん遺伝子検査」とは 参照）について理解し、対応する必要があります。乳がん、卵巣がんを患った方で特定の条件を満たした方は、遺伝学的検査が保険診療として実施可能ですので、特定の条件について調べておくことが大切です。遺伝学的検査でBRCA1またはBRCA2の病的変異が見つかり、遺伝性乳癌卵巣癌症候群と診断された場合、リスク低減乳房切除術（±再建術）、リスク低減卵管卵巣摘出術が保険診療で可能になることを知っておいてください。リスク低減手術に至る過程で、主治医と十分に相談する必要がありますので、診療科との綿密な連携が不可欠です。

また、臨床的特徴から遺伝性腫瘍が疑われる場合は、自施設の状況に合わせて、遺伝の専門部署や専門職（遺伝カウンセリング外来等）に相談できるリソースを提示することが必要です。

この事例のように専門性が高いと考えられる相談では、「なぜ、がん相談支援センターに来たのか」という視点を持ち、過去に相談員の関与があったのか、主治医等との関係性はどうかなど、相談の背景や状況にも留意することが大切です。

患者情報

- ①疾患:乳がん
- ②病態:Stage3 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、自分や娘にどのような影響があるかについて悩んでいる

アセスメント

実姉が、遺伝性腫瘍の可能性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られる。

また、ご自身としても、将来の再発や別の発がんリスクに備えたいと考えられている。また、結婚していない娘もいるため、自分たちも遺伝学的検査をした方がよいか、どうすればよいか分からず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3版)「第IV部 第9章 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。
- 遺伝の専門部署や専門職(遺伝カウンセリング外来等)、または近隣の施設などで遺伝性腫瘍について相談できることを説明した。
- まず、相談者や娘が遺伝学的検査を受けることの目的を十分に理解し、家族の思いを確認して話し合った上で、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

2021年12月現在、がん遺伝子パネル検査には、OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム、FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル、FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイル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かどうかについて検討が必要となる場合があります。ここでは、コンパニオン診断薬に関する相談への対応について考えてみましょう。

事例 5

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



BRCA1またはBRCA2に病的変異が見つかった乳がん患者さんは、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血液検体を用いたコンパニオン診断薬でBRCA1遺伝子の病的変異の確認が必要な場合もあります。尚、OncoGuide™ NCC オンコパネルシステムにてがん遺伝子パネル検査を実施し、同時に測定した血液検体でBRCA1遺伝子の病的変異が検出された場合、本患者は遺伝性乳癌卵巣癌症候群と診断されたことになり、血縁者にもBRCA1遺伝子の病的変異が遺伝している可能性がありますので、遺伝カウンセリングを受けていただくことが大切です。

*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いいます。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'リン酸リボースポリメラーゼの略で、障害を受けた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。2021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(商品名リムバーザ®)とニラパリブ(商品名ゼジュラ®)です。

この事例のように専門性が高いと考えられる相談では、「なぜ、がん相談支援センターに来談されたのか」という視点を持ち、過去に相談員の関与があったのか、主治医等との関係性はどうかかなど、相談の背景や状況にも留意することが大切です。

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。



自施設に関する情報

がんゲノム医療中核・拠点・連携病院以外の医療機関

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 がんゲノムプロファイル検査では、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。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ことに加え、がんを患っていない家族(血縁者)への影響もある検査であることから、本人に子や兄弟姉妹がいるかどうかを確認し、その点も含めて主治医に相談してみてもどうかと提案した。
- 遺伝についてさらに詳しい情報や血縁者の相談をしたい場合は、自施設に遺伝の専門部署があることを説明した。
- 主治医や遺伝の専門部署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。



MEMO

A series of horizontal dashed lines for writing.



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



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



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「相談先・病院を探す」
<https://hospdb.ganjoho.jp/>



3) 治験・臨床試験情報を調べる際に参考となるサイト

国立がん研究センターがん情報サービス「がんの臨床試験を探す」
https://ganjoho.jp/public/dia_tre/clinical_trial/search2.html



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_iryou/iryouhoken/sensiniryou/



患者申出療養の概要について(厚生労働省 Webサイト)

・患者さん向けページ
<https://www.mhlw.go.jp/moushideryouyou/>



・医療従事者向けページ
<https://www.mhlw.go.jp/moushideryouyou/professional.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/>



※各URLは2022年2月現在

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、一人ひとり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)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)

一人ひとりの遺伝子情報や、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	<ul style="list-style-type: none"> ・OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム ・FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル ・FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイル ・その他（自費による）
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2.1版) 2020年5月15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～
2017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(2017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)] 2015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」
2017年5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

「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3版」,
国立研究開発法人 国立がん研究センターがん対策情報センター, 2020

日本臨床腫瘍学会編:新臨床腫瘍学 改訂第6版, 南江堂, 2021

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4版,
金原出版株式会社, 2019

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

日本臨床腫瘍学会編集 入門腫瘍内科学 改訂第3版, 南江堂, 2020

『Essential細胞生物学』原初第5版, 中村桂子・松原謙一・榊佳之・水島昇 監訳:南江堂, 2021

がんゲノム医療中核拠点病院の一覧(12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

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
慶應義塾大学病院
国立がん研究センター中央病院
東京大学医学部附属病院
静岡県立静岡がんセンター
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(33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

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

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
 柏田 孝美 近畿大学病院 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 近畿大学病院腫瘍内科
 武田 真幸 奈良県立医科大学腫瘍内科
 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
 村上 好恵 東邦大学看護学部 がん看護学研究室
 山本 瀬奈 大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻

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作成ワーキンググループ名簿

■WG長

池山 晴人 大阪国際がんセンターがん相談支援センター

■委員

石橋 京子 岡山大学病院総合患者支援センター
 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
 塩見 美幸 愛媛大学医学部附属病院総合診療サポートセンター
 橋本 久美子 聖路加国際病院相談支援センター AYAサバイバーシップセンター

■アドバイザー

西尾 和人 近畿大学医学部ゲノム生物学教室
 高濱 隆幸 近畿大学病院腫瘍内科
 柏田 孝美 近畿大学病院看護部

イラスト:なかがわみさこ CREATOR M'

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 2022年3月版

2022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 2022 (禁無断転載)