



# がん遺伝子パネル検査を 行う患者さんとご家族へ



インサイト・バイオサイエンシズ・ジャパン合同会社

# 目次

## がんゲノム医療とは

ゲノムとは	3
遺伝子とは	4
がんの原因と遺伝子	5
がんゲノム医療とは	6

## がん遺伝子パネル検査とは

がん遺伝子パネル検査とは	7
保険適用のがん遺伝子パネル検査の概要	8
がん遺伝子パネル検査とコンパニオン診断の違い	9
がんゲノム医療の体制とそれぞれの役割	10
がん遺伝子パネル検査がうけられる施設	11
がん遺伝子パネル検査の対象	12
がん遺伝子パネル検査の診療報酬	13
高額療養費制度とは	14
がん遺伝子パネル検査のプロセスとスケジュール	15
がん遺伝子パネル検査の結果に応じた治療方針	16

## 承認薬以外の治療選択肢

臨床試験(治験)とは:第I相・第II相・第III相試験	17
がん遺伝子パネル検査後の治験への紹介プロセス、スケジュール	18
がん遺伝子パネル検査による遺伝子プロファイリングに基づく複数の分子標的治療に関する患者申出療養制度(NCCH1901)	19

## 遺伝性腫瘍と遺伝カウンセリング

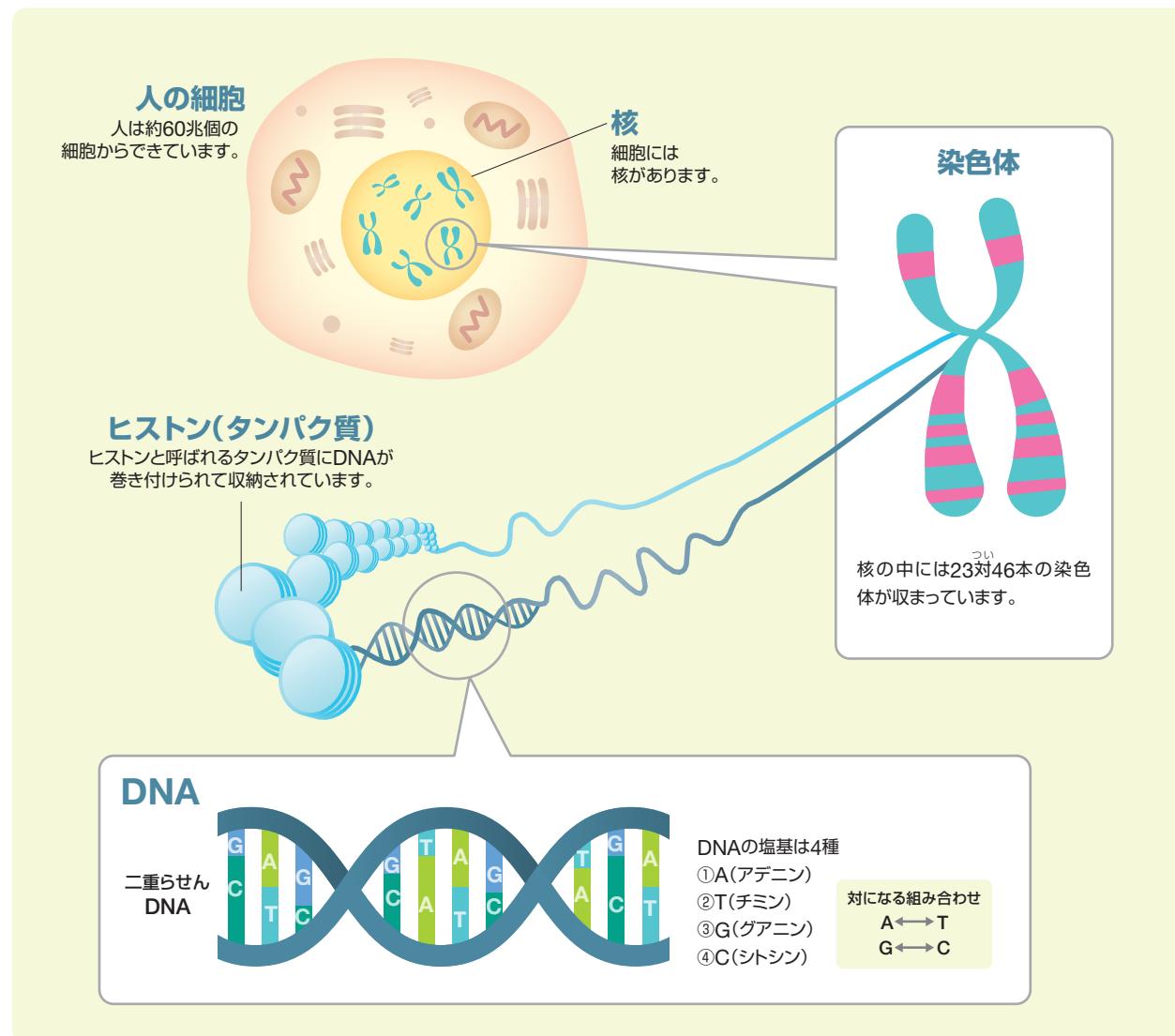
がんは遺伝する?	20
がん遺伝子の異常と遺伝性腫瘍	21
遺伝性腫瘍の調べ方	22
遺伝カウンセリング	23

## お役立ち

がんゲノム医療に関する問い合わせ	24
情報を入手するためのリンク集	25
<参考>がん遺伝子パネル検査は、唾液などを自分で送付して測定してもらえる遺伝子検査(遺伝子検査キット)とはどう違う?	26
用語集	27

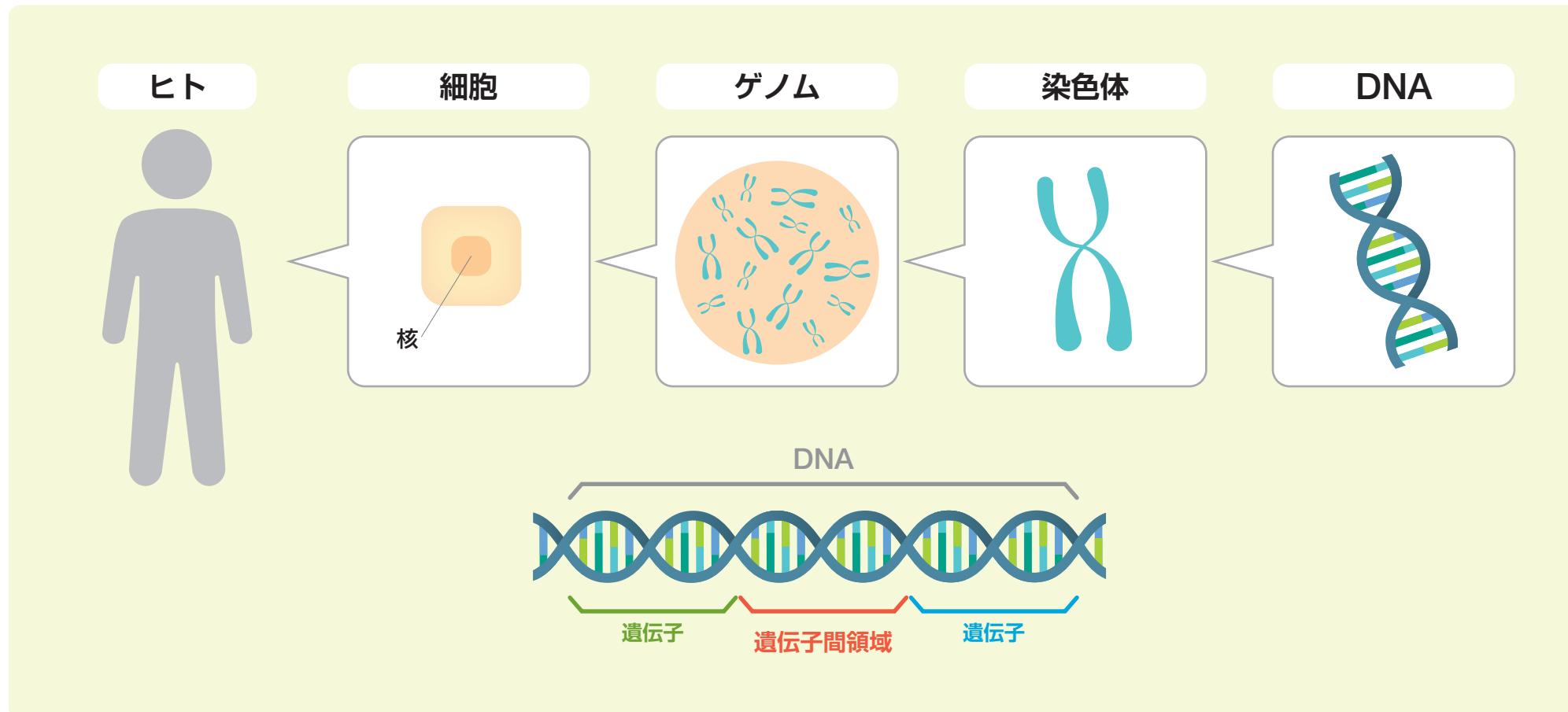
# ゲノムとは

- ゲノムとは、親から子へDNA配列として受け継がれている生物の特徴を決定するために必要な、ひと揃いの遺伝情報です。
- 細胞の中の核という構造の中に、染色体があります。染色体はDNAが折り畳みを繰り返してつくられています。
- 人の細胞は23対<sup>つい</sup>46本の染色体を持っています。
- 1つの細胞に入っている染色体46本のDNAを繋げると約1メートルになります。



# 遺伝子とは

- 人間の体は細胞からできています。細胞には核があり、核の中に染色体があります。染色体を構成しているのがDNAです。
- DNAの中で遺伝情報を持っている部分を「遺伝子」と呼びます。
- 遺伝子は人間の体の設計図です。この設計図である遺伝子をもとに、体の必要な部分(手・足・頭・臓器など)がつくられます。

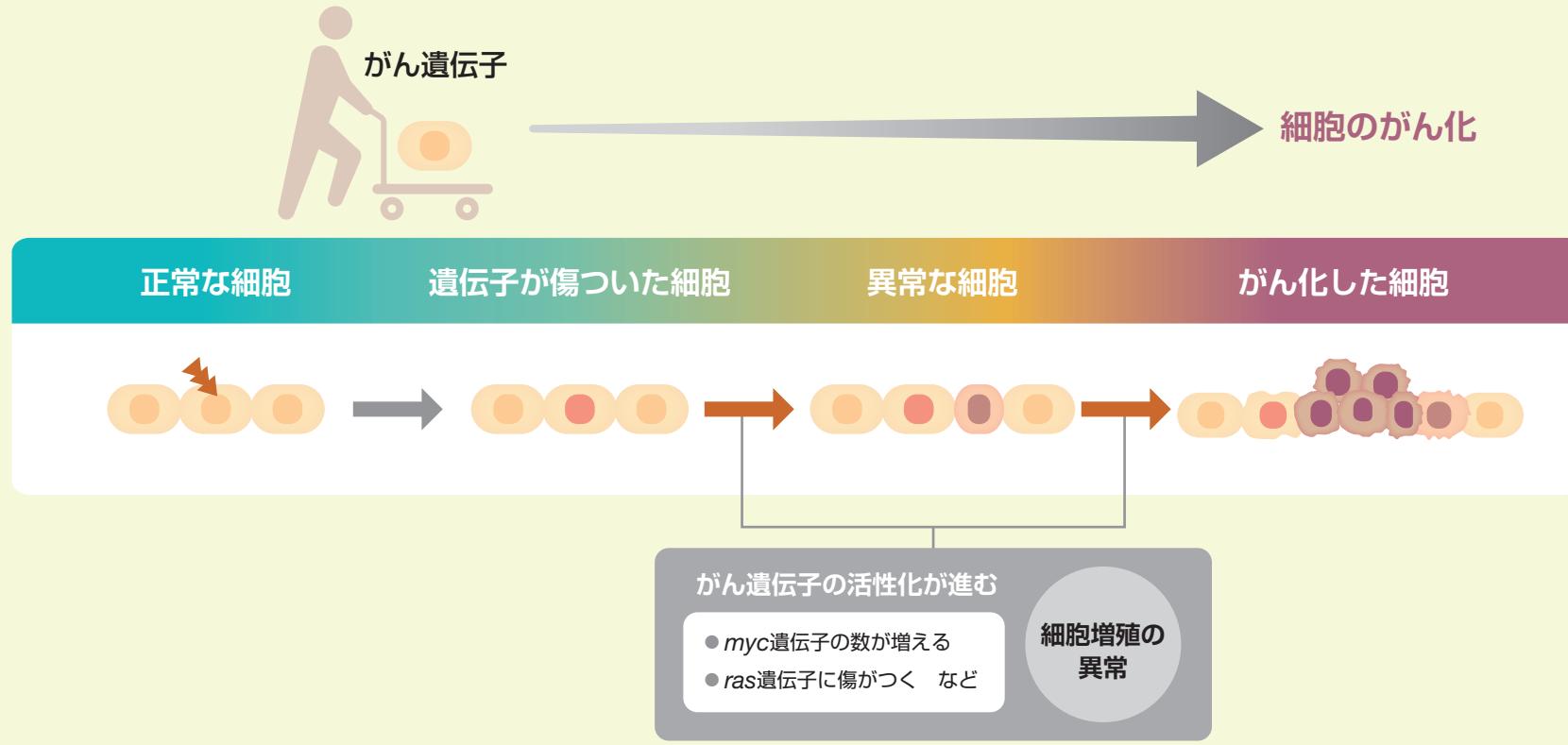


# がんの原因と遺伝子

- がんは、普通の細胞から発生した異常な細胞のかたまりです。
- がん細胞は、正常な細胞の特定の遺伝子に2個から10個程度の傷がつくことにより、発生します。

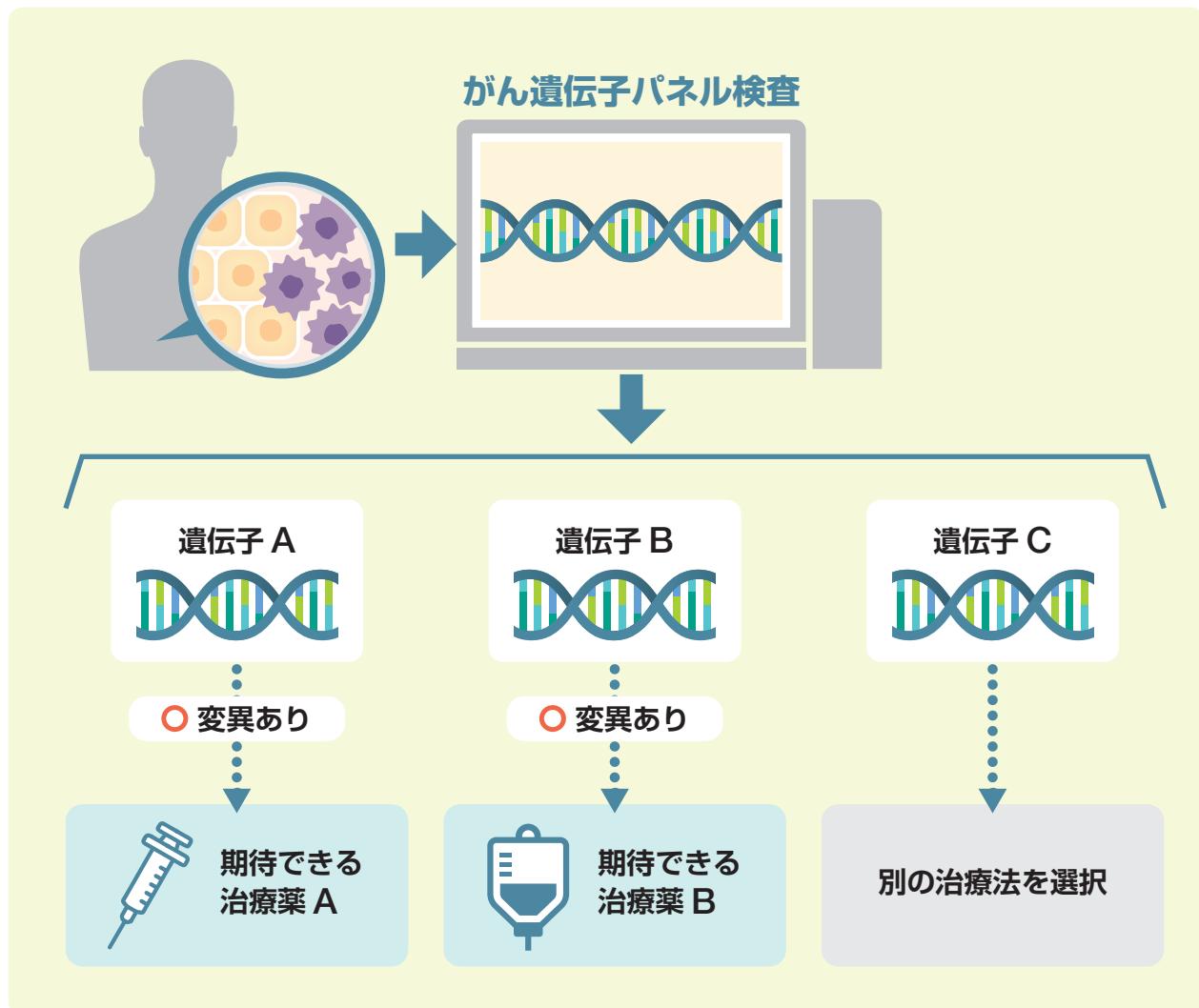
- 特定の遺伝子に傷がつくことで細胞増殖が止まらない異常な状態になる場合があります。これをがん化と呼び、細胞をがん化させる遺伝子を「がん遺伝子」と呼びます。

## がん遺伝子の作用



# がんゲノム医療とは

- 一般的には、がん遺伝子パネル検査とその結果に基づいた医療のことを指して「がんゲノム医療」と呼びます。
- がん遺伝子パネル検査では、数十から数百個の遺伝子の変化を一度に調べることでがん細胞の特徴を知り、患者さんに適した治療法を検討します。
- がん細胞に起きている遺伝子の変化を総合的に知ることで、患者さん一人ひとりに合わせた治療法のさらなる検討ができるようになりました。
- がんゲノム医療によって、これまで臓器別・組織型別に行われてきたがん治療に遺伝子の変化別の治療が加わり、治療の選択肢が増えました。

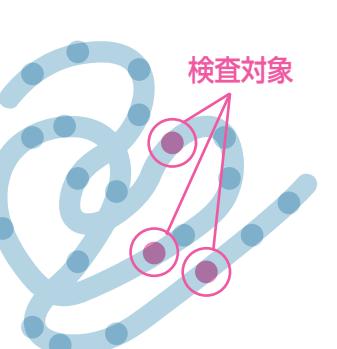
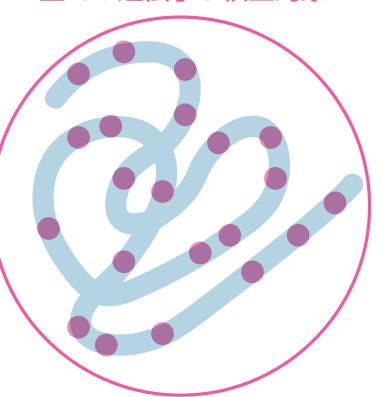
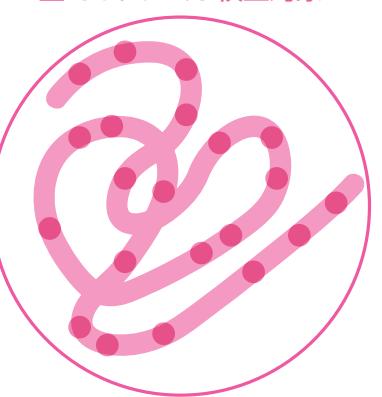


# がん遺伝子パネル検査とは

- がん遺伝子パネル検査では、がん組織や血液から抽出したがんの遺伝子を検査します。
- この結果により、最適な治療を選択することができます。

- コンパニオン検査では1つの遺伝子のみ検査するものが中心ですが、がん遺伝子パネル検査では一回の検査で数十から数百の遺伝子を検査します。

## ゲノム変化の検査の種類

がんゲノム検査の種類	単一遺伝子検査 (コンパニオン診断)	がん遺伝子パネル検査 (がんゲノムプロファイリング検査)	全エクソン検査	全ゲノム検査
対象	<p>がんに関連する <b>1つの遺伝子</b></p> 	<p>がんに関連する <b>複数の遺伝子</b></p> 	<p><b>全ての遺伝子領域</b> (約2万ヶ所)</p> 	<p><b>全てのゲノム領域</b> (全ての遺伝子(約2万ヶ所)と全ての遺伝子以外の領域)</p> 
治療との関連	対応する治療薬が確立している遺伝子	対応している薬物療法が確立していない遺伝子も含む	対応している薬物療法が確立していない遺伝子が <b>大半</b> を占める	機能が分かっていない領域が <b>大半</b> を占める
医療保険との関係	保険適用	保険適用	研究	研究

# 保険適用のがん遺伝子パネル検査の概要

	腫瘍組織			末梢血	
製品名	FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル <sup>1)</sup>	OncoGuide™ NCC オンコパネル システム <sup>2)</sup>	GenMineTOP がんゲノム プロファイリングシステム <sup>3)</sup>	FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイル <sup>4)</sup>	Guardant360 CDx がん遺伝子パネル <sup>5)</sup>
保険適用開始	2019年6月	2019年6月	2023年8月	2021年8月	2023年7月
製造販売業者	中外製薬株式会社	シスメックス株式会社	コニカミノルタREALM株式会社	中外製薬株式会社	ガーダントヘルスジャパン株式会社
製造業者	Foundation Medicine, Inc. (USA)	Agilent Technologies, Inc. (USA)	コニカミノルタ株式会社	Foundation Medicine, Inc. (USA)	Guardant Health, Inc.(USA) ／株式会社コスマスウェブ
対象遺伝子数 (融合遺伝子数)	324 (36)	124 (13)	737 (455)	324 (36)	74 (6)
コンパニオン 診断	非小細胞肺がん:活性型EGFR 遺伝子変異、EGFR エクソン 20 T790M変異、ALK融合遺伝子、 ROS1融合遺伝子、MET遺伝子 エクソン 14スキッピング変異 悪性黒色腫:BRAF V600E、 V600K変異 乳がん:ERBB2コピー数異常 (HER2遺伝子増幅陽性) 結腸・直腸がん:KRAS/NRAS 野生型、MSI-H 卵巣がん:BRCA1/2遺伝子変異 前立腺がん:BRCA1/2遺伝子変異 胆道がん:FGFR2融合遺伝子 (ペニガチニブ) 固形がん:MSI-H、TMB-H、 NTRK1/2/3融合遺伝子	胆道がん:FGFR2融合遺伝子 (フチバチニブ)	なし	非小細胞肺がん:活性型EGFR 遺伝子変異、EGFR エクソン 20 T790M変異、ALK融合遺伝子、 ROS1融合遺伝子、MET遺伝子 エクソン 14スキッピング変異 前立腺がん:BRCA1/2遺伝子 変異 固形がん:NTRK1/2/3融合遺伝子	非小細胞肺がん:HER2 (ERBB2)遺伝子変異、KRAS G12C変異 結腸・直腸がん/固形がん: MSI-H
生殖細胞系列の検査	不可（確認検査が必要）	可	可	不可（確認検査が必要）	不可（確認検査が必要）
TMB/MSI	可	可	不可(薬事承認外)	不可(薬事承認外)	可
診療報酬点数	44,000点(がんゲノムプロファイリング検査)、12,000点(がんゲノムプロファイリング評価提供料)				
必要検体	腫瘍組織	腫瘍組織 末梢血	腫瘍組織 末梢血	末梢血	末梢血

※最新情報および詳細情報は各製品電子添文をご参照ください

2023年9月時点

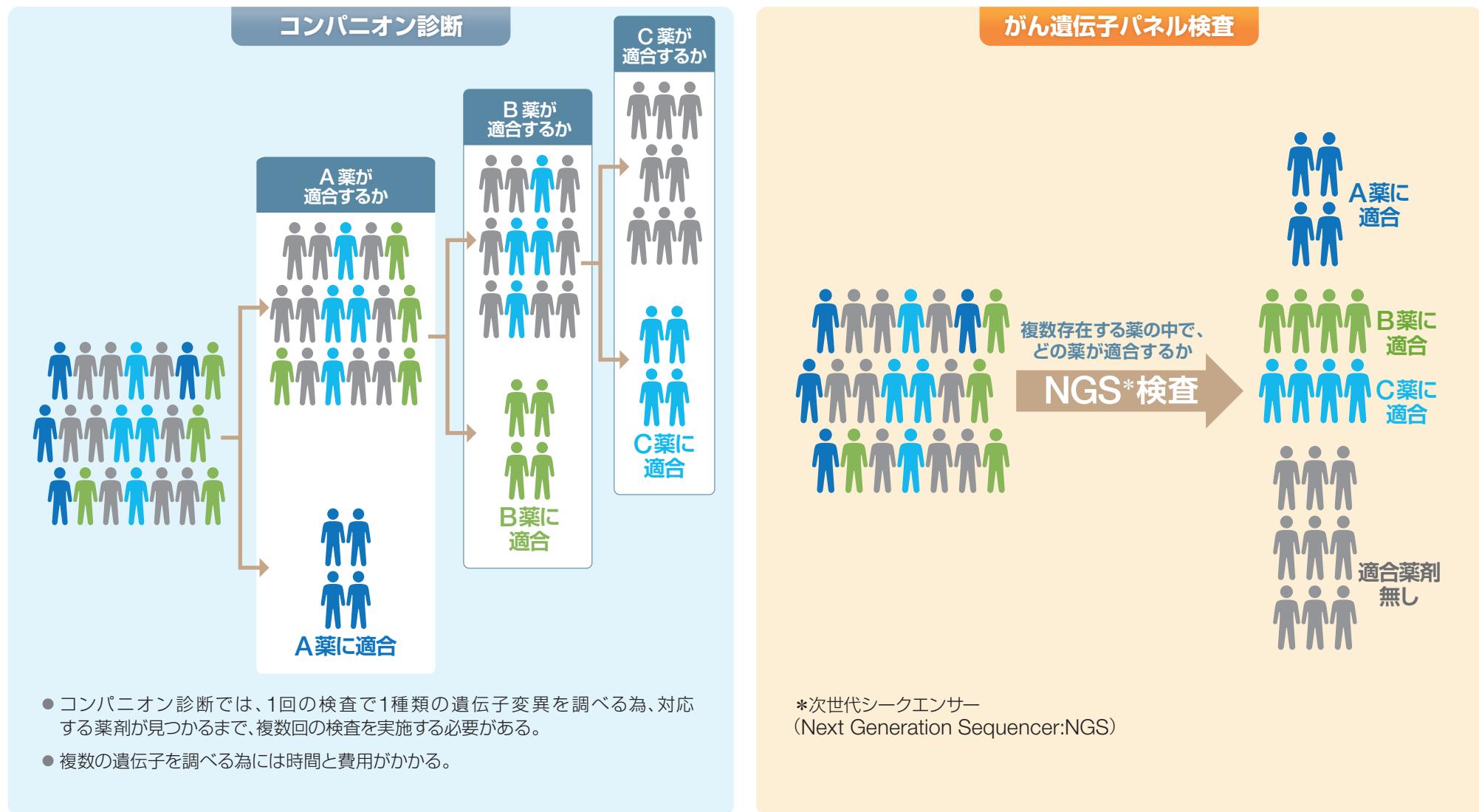
1) FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル電子添文 2023年4月改訂(第18版)より作成 FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイルについての詳しい情報は以下のサイトをご参照ください。  
<https://chugai-pharm.jp/pr/npr/f1/f1t/index/> (2023年9月時点)

2) OncoGuide™ NCC オンコパネル システム電子添文 2023年5月改訂(第5版)より作成 OncoGuide™ NCC オンコパネル システムについての詳しい情報は以下のサイトをご参照ください。

<https://products.sysmex.co.jp/products/genetic/AK401170/index.html> (2023年9月時点) OncoGuide™ NCC オンコパネル システムに関するお問い合わせ先はシスメックス株式会社になります。3) GenMineTOP がんゲノムプロファイリングシステム電子添文 2023年6月作成(第2版)より作成 GenMineTOP がんゲノムプロファイリングシステムについての詳しい情報は以下のサイトをご参照ください。  
<https://www.konicaminolta.com/jp-ja/realm/genminetop/index.html> (2023年9月時点) GenMineTOP がんゲノムプロファイリングシステムに関するお問い合わせ先はコニカミノルタREALM株式会社になります。4) FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイル電子添文 2023年5月改訂(第5版)より作成 FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイルについての詳しい情報は以下のサイトをご参照ください。  
<https://chugai-pharm.jp/pr/npr/f1/f1l/index/> (2023年9月時点) FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイルに関するお問い合わせ先は中外製薬株式会社になります。5) Guardant360 CDx がん遺伝子パネル電子添文 2023年8月改訂(第3版)より作成 Guardant360 CDx がん遺伝子パネルについての詳しい情報は以下のサイトをご参照ください。  
<https://guardanthealthjapan.com/hcp/guardant360cdx/> (2023年9月時点) Guardant360 CDx がん遺伝子パネルに関するお問い合わせ先はガーダントヘルスジャパン株式会社になります。

# がん遺伝子パネル検査とコンパニオン診断の違い

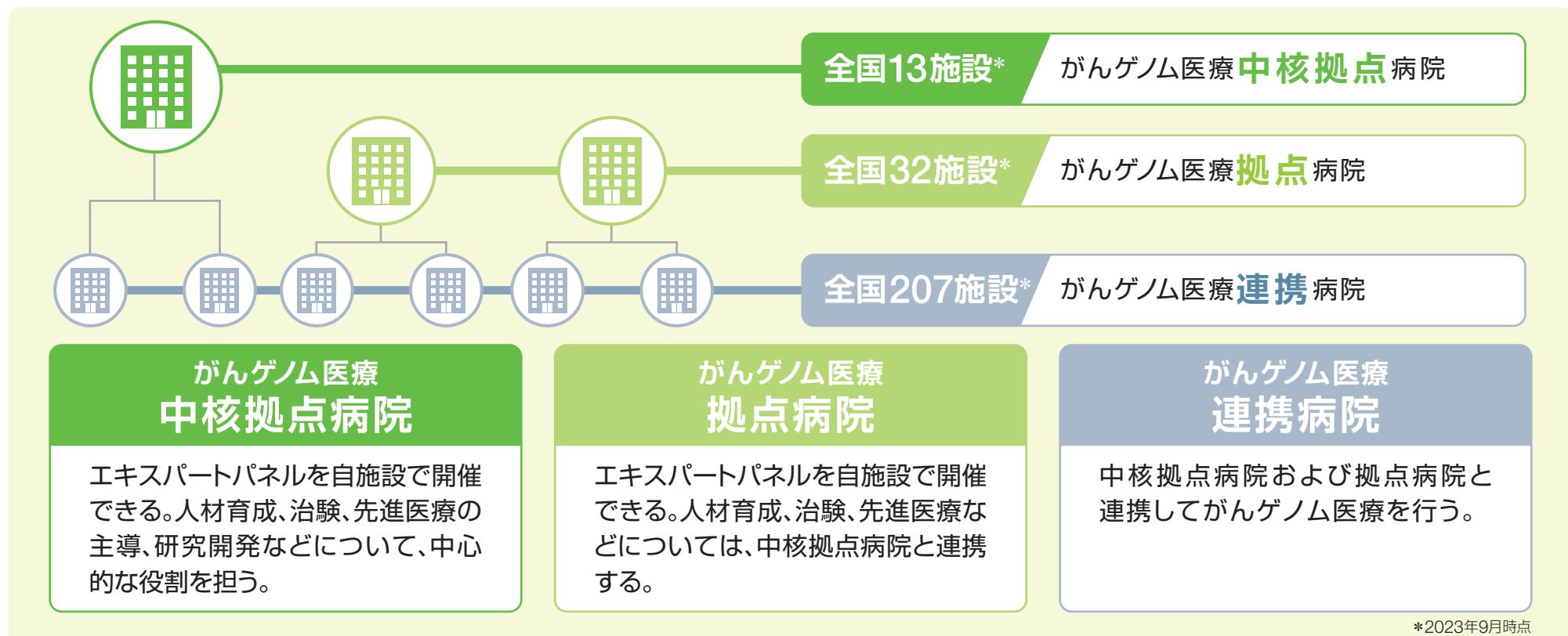
- がん遺伝子パネル検査では、複数のがん関連遺伝子を一括で調べるため、1回の検査で遺伝子変異に応じた薬剤の選択が可能です。



# がんゲノム医療の体制とそれぞれの役割

- より多くの患者さんにがんゲノム医療を適切に受けていただくために、国はがんゲノム医療を受けられる医療機関の整備指針を定め、役割を次のように分けています。
- がんゲノム医療中核拠点病院、拠点病院は、がん遺伝子パネル検査を行い、エキスパートパネルを実施、検査結果および治療方針を患者さんに説明できる病院です。

- がんゲノム医療連携病院は、中核拠点病院や拠点病院と連携し、中核拠点病院や拠点病院が実施するエキスパートパネルに参加、検査結果および治療方針を患者さんに説明できる病院です。



\*2023年9月時点

エキスパートパネルとは、がん遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するために多職種の専門家が集まり、次の治療方針について検討する会議です。

# がん遺伝子パネル検査がうけられる施設

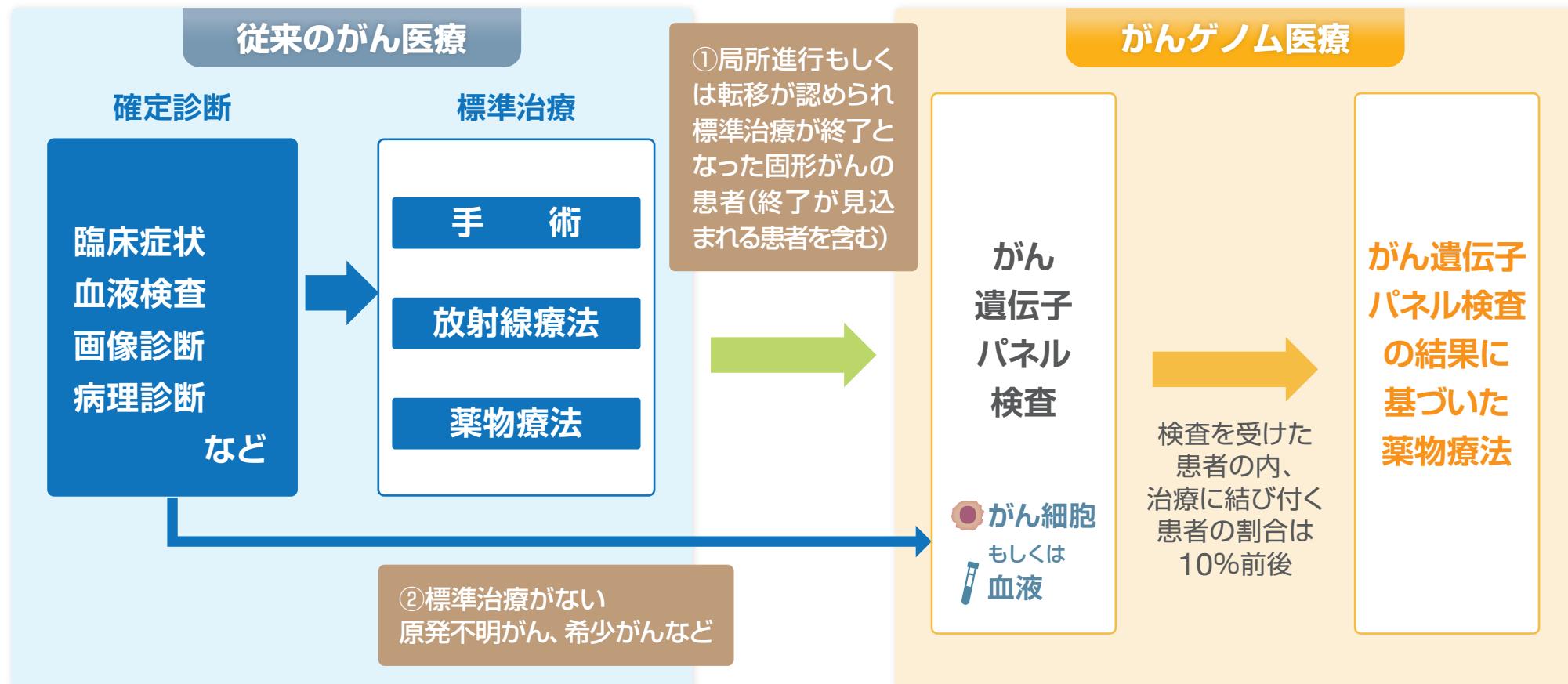
- がん遺伝子パネル検査が実施できる施設は、日本全国で252施設です。



個別施設の検索はこちら: <https://www.incytebiosciences.jp/patients/cgm-hospital>

# がん遺伝子パネル検査の対象

- がん遺伝子パネル検査では、標準治療が終了となった(終了が見込まれる)固形がんの患者、標準治療がない原発不明がんや希少がんなどが対象となります。



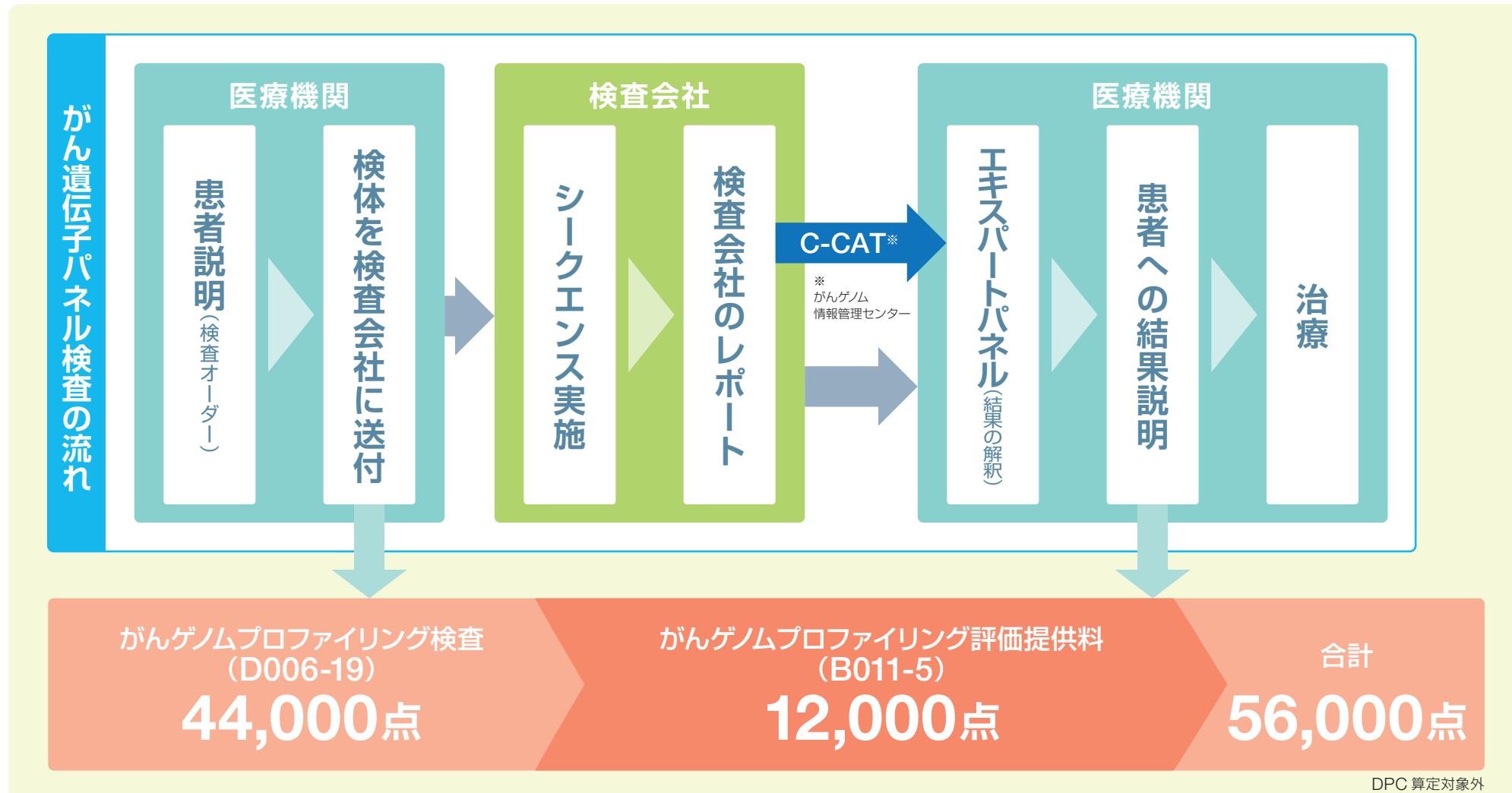
がん遺伝子パネル検査の対象となる患者は、①または②を満たし、全身状態および臓器機能などから、本検査施行後に化学療法の適応となる可能性が高いと主治医が判断した者です。

疾患ごとの詳細は、提言書、意見書、ガイドライン等に記載されている場合があるので、がん遺伝子パネル検査が実施できる施設の医師にご確認ください。

厚生労働省. 第12回がん診療提供体制のあり方に関する検討会(令和元年6月12日 資料2-1)より改変  
<https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000517447.pdf>(2023年4月時点)

# がん遺伝子パネル検査の診療報酬

- 1点10円として、自己負担割合で請求されます。医療高額療養費制度も利用可能です。



エキスパートパネルとは、がん遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するために多職種の専門家が集まり、次の治療方針について検討する会議です。

厚生労働省保険局医療課、令和4年度診療報酬改定の概要 個別改定事項Ⅲ（小児・周産期、がん・疾病・難病対策、リハビリテーション）（令和4年3月4日版）より作成  
<https://www.mhlw.go.jp/content/12400000/001066182.pdf>（2023年4月時点）

# 高額療養費制度とは

- 1ヶ月の医療費が上限額<sup>a)</sup>を超えた場合に、加入している健康保険組合などから払い戻しを受けられる制度です。高額な医療費が継続する場合<sup>b)</sup>、自己負担がより軽減されます。

a) 上限額は年齢や年収によって異なります。

b) 過去12ヶ月以内に3回以上、上限額に達した月がある場合は、4回目から「多数回該当」となり、上限額が下がります。ただし、70歳以上で「住民税非課税」の区分の方については、多数回該当の適用はありません。

- 窓口での支払いを負担の上限額までに抑える方法があります。加入の健康保険組合などから「限度額適用認定証<sup>c)</sup>」や「限度額適用・標準負担額減額認定証<sup>c)</sup>」の交付を受け、医療機関の窓口でこれらの認定証を提示した場合、当月の窓口での負担額が自己負担限度額までとなり、高額療養費の申請手続きが不要になります。

c) 認定証は加入している健康保険組合などに申請することで交付されます。

## 対象

- 69歳以下の全員
- 70歳以上で年収約370万～約1,160万円の方または住民税非課税の方

- 1年間に一定額以上の医療費を支払った場合(一般的には10万円超)、所得控除(医療費控除)を受けることができます。税務署に確定申告される際に医療費控除申請が必要です。

## 高額療養費 上限額算出表

### ● 69歳以下の場合

	適用区分	1ヶ月の上限額(世帯ごと)	多数回該当
ア	年収 約1,160万円～ 健保:標準報酬月額 <sup>*1</sup> 83万円以上 国保:旧ただし書き所得 <sup>*2</sup> 901万円超	252,600円+ (医療費-842,000円)×1%	140,100円
イ	年収 約770万～約1,160万円 健保:標準報酬月額53万～79万円 国保:旧ただし書き所得600万～901万円	167,400円+ (医療費-558,000円)×1%	93,000円
ウ	年収 約370万～約770万円 健保:標準報酬月額28万～50万円 国保:旧ただし書き所得210万～600万円	80,100円+ (医療費-267,000円)×1%	44,400円
エ	～年収約370万円 健保:標準報酬月額26万円以下 国保:旧ただし書き所得210万円以下	57,600円	44,400円
オ	住民税非課税者	35,400円	24,600円

### ● 70歳以上の場合: 70歳以上では、外来だけの上限額も設けられています。

	適用区分	1ヶ月の上限額(世帯ごと)	多数回該当
		外来(個人ごと)	
現役並み	年収 約1,160万円～ 標準報酬月額83万円以上 ／課税所得690万円以上	252,600円+ (医療費-842,000円)×1%	140,100円
	年収 約770万～約1,160万円 標準報酬月額53万円以上 ／課税所得380万円以上	167,400円+ (医療費-558,000円)×1%	93,000円
	年収 約370万～約770万円 標準報酬月額28万円以上 ／課税所得145万円以上	80,100円+ (医療費-267,000円)×1%	44,400円
一般	年収 156万～約370万円 標準報酬月額26万円以下 課税所得145万円未満など	18,000円 (年144,000円)	57,600円 44,400円
住民税 非課税など	Ⅱ 住民税非課税世帯	8,000円	24,600円 －
	I 住民税非課税世帯(年金収入80万円以下など)	8,000円	15,000円 －

\*1 標準報酬月額とは、事業主から受ける毎月の給与

\*2 旧ただし書き所得とは、前年の総所得金額と山林所得、株式の配当所得、土地・建物などの譲渡所得金額などの合計から基礎控除(33万円)を除いた額

# がん遺伝子パネル検査のプロセスとスケジュール

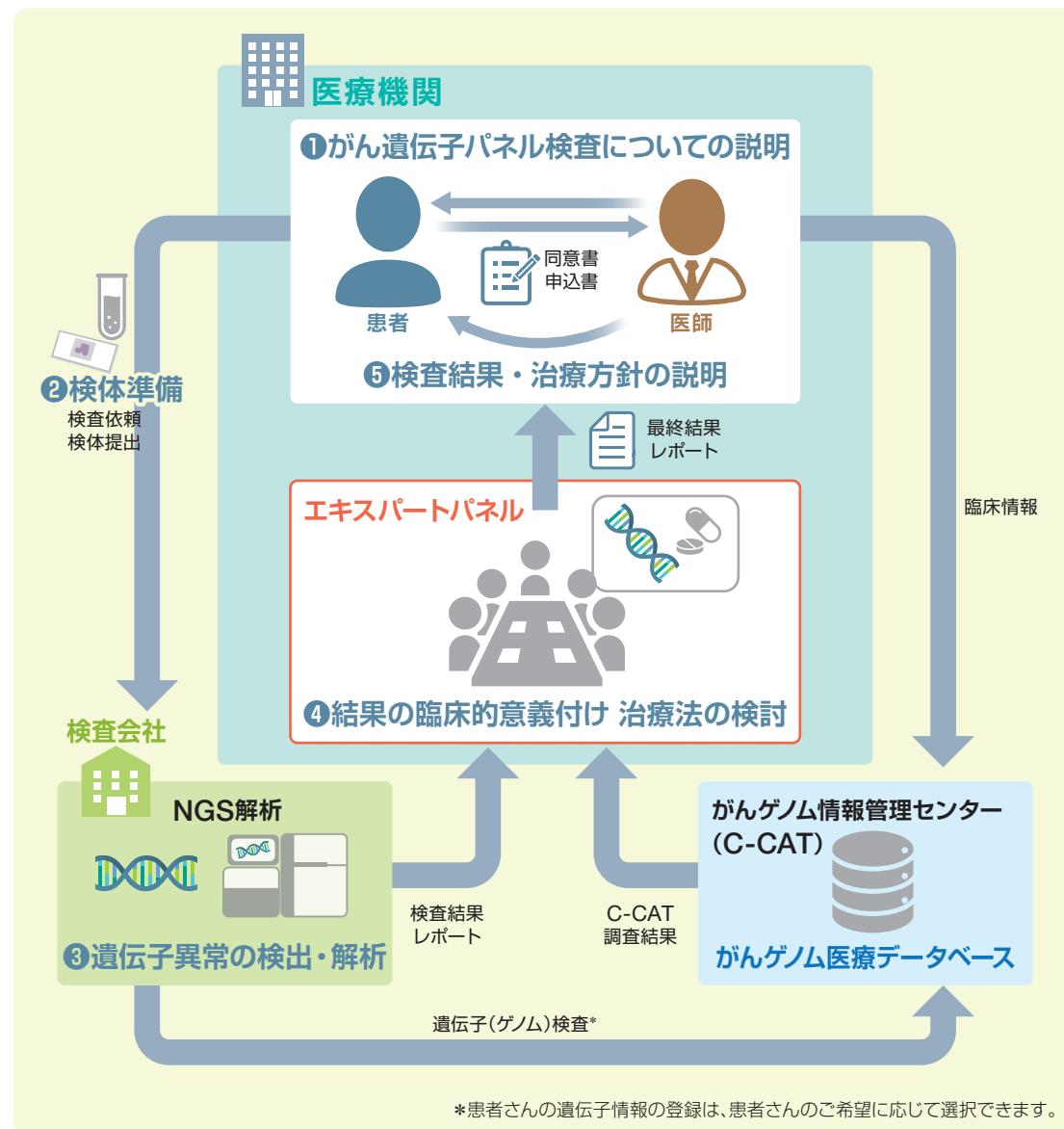
- プロセスは以下の通りです。

- ① 医師から患者さんへの検査説明
- ② 検査依頼・検体提出
- ③ 検査会社においてNGS(次世代シーケンス)を用いたがん遺伝子パネル検査の実施
- ④ エキスパートパネルによる検査結果に基づく治療法の検討
- ⑤ 担当医から患者さんへ、検査結果および治療方針の説明

組織検体を用いた検査：1ヶ月

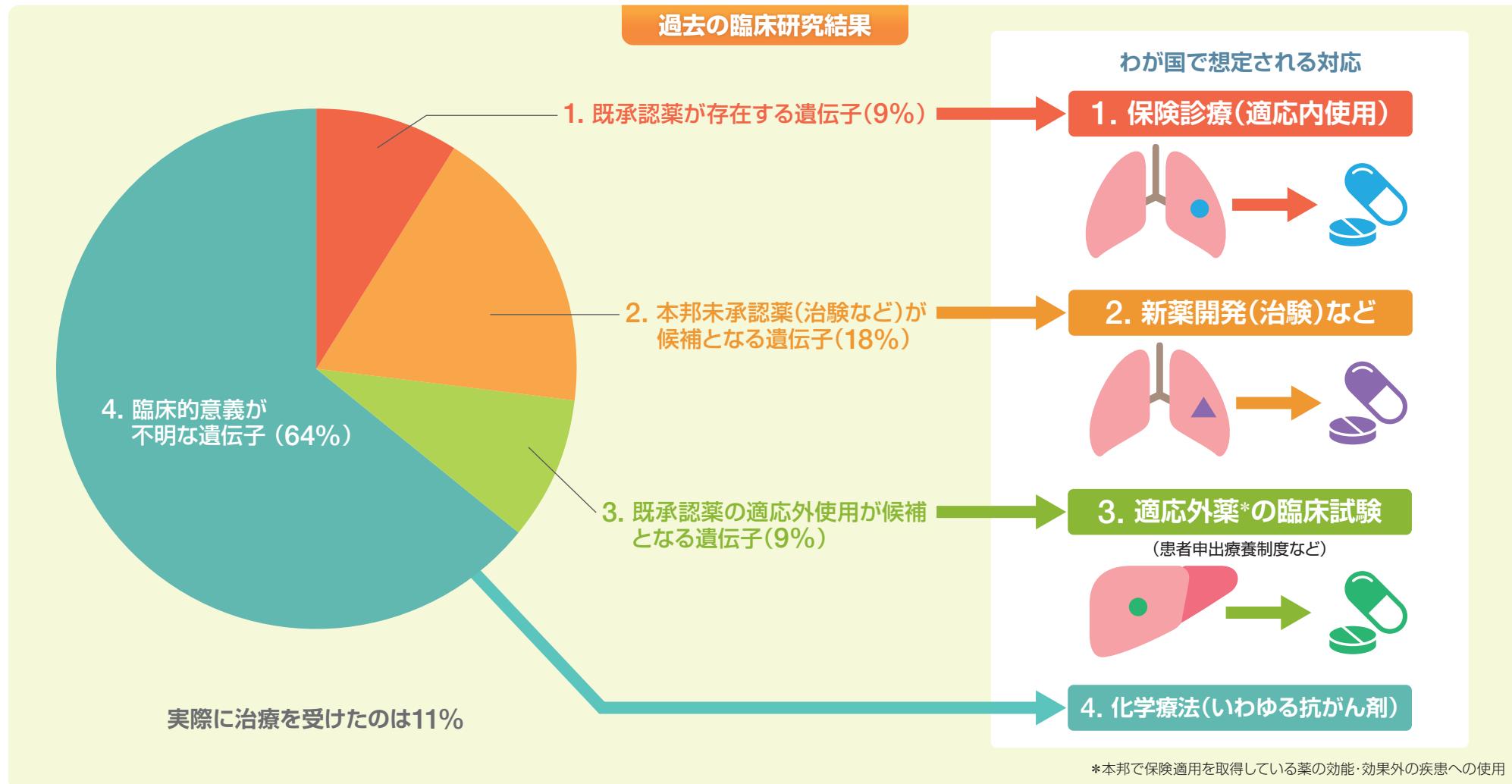
血液検体を用いた検査：2-3週間

がん遺伝子パネル検査を受ける患者さんから同意をいただいた場合、検査データや診療情報が、がんゲノム情報管理センター(C-CAT)に登録されます。登録されたデータは大切に保管され、患者さんご自身の治療支援と将来の医療のために使われます。



# がん遺伝子パネル検査の結果に応じた治療方針

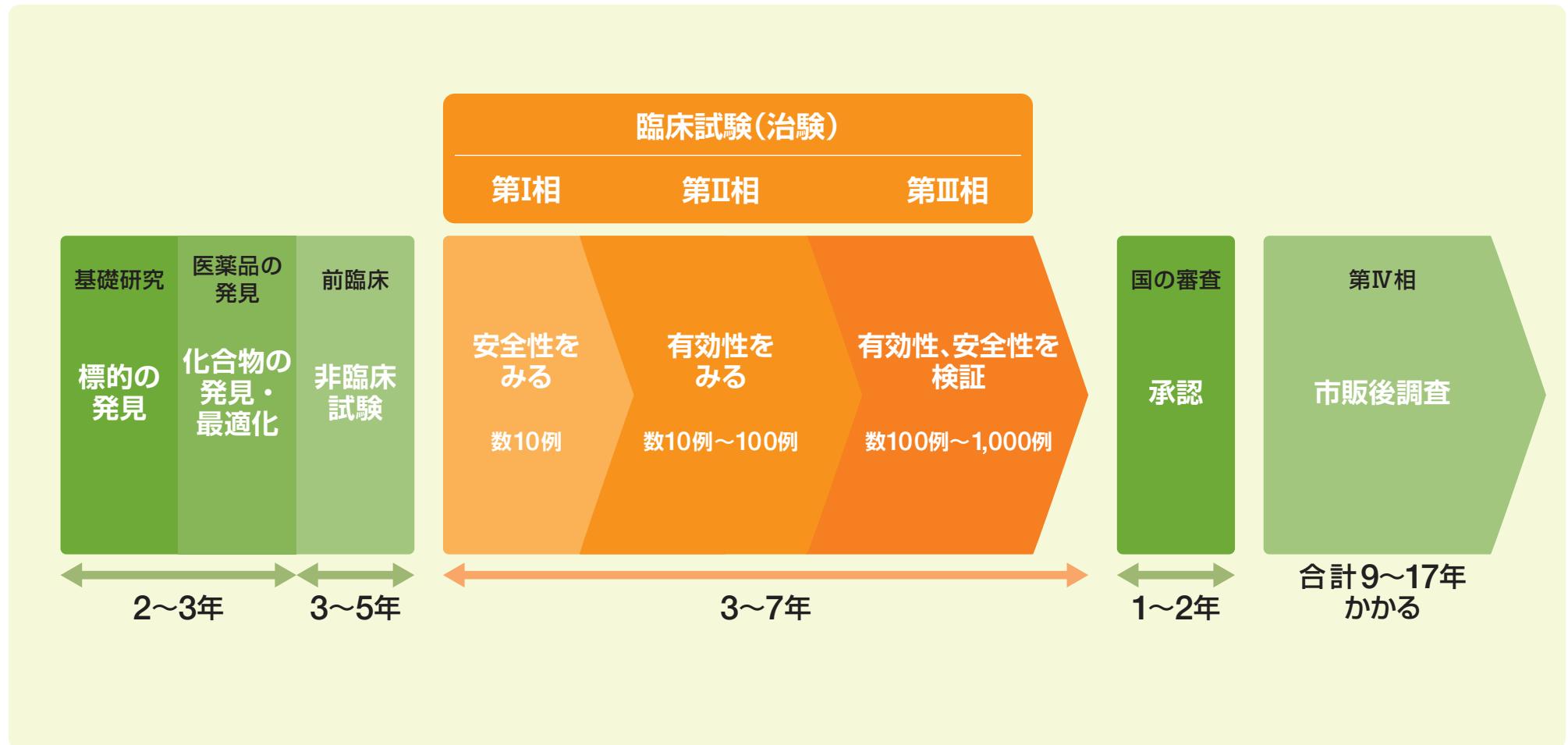
- がん遺伝子パネル検査の結果、候補として提案される治療は保険適用の薬、新薬の治験、適応外薬\*の3つです。
- 臨床的意義が不明な遺伝子で変異が発見された場合、従来の化学療法(抗がん剤治療)を行います。



厚生労働省. 第12回患者申出療養評議会議(平成30年11月22日) 患-2(参考資料4)がん遺伝子パネル検査の結果に応じた治療方針 より改変  
<https://www.mhlw.go.jp/content/12401000/000406892.pdf>(2023年4月時点)

# 臨床試験(治験)とは：第I相・第II相・第III相試験

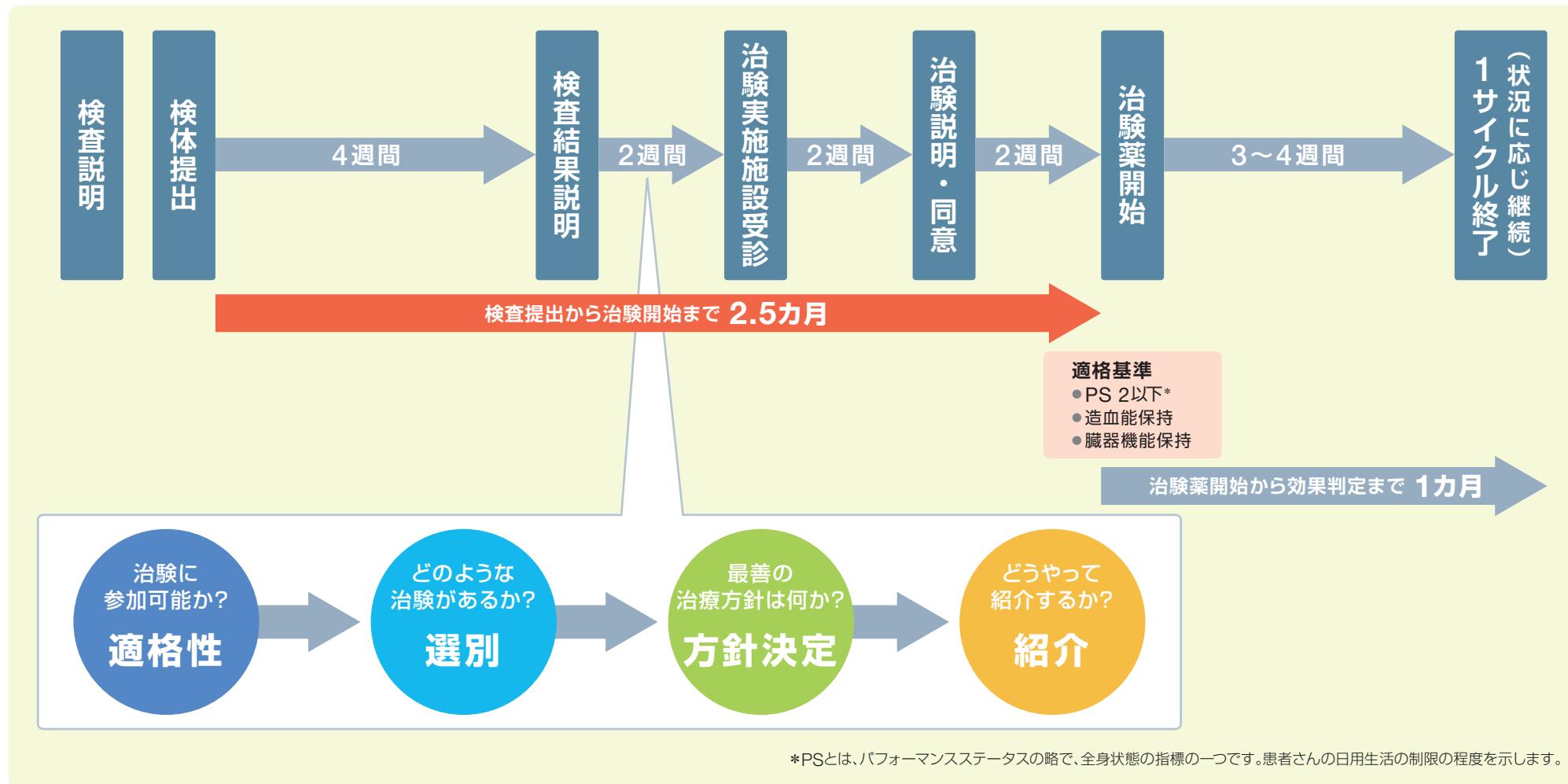
- 臨床試験とは、人を対象に行われている全ての研究を指します。
- 治験とは、臨床試験の中で、厚生労働省から薬、医療機器として承認を得ることを目的としている試験です。安全性、有効性を確認しながら、順番に参加人数を増やし、試験が実施されます。



厚生労働省、第5回国立高度専門医療研究センターの今後の在り方検討会(平成30年9月20日) 資料1 臨床研究に関する現状と最近の動向について より作成  
<https://www.mhlw.go.jp/content/10800000/000358539.pdf>(2023年4月時点)

# がん遺伝子パネル検査後の治験への紹介プロセス、スケジュール

- がん遺伝子パネル検査後、治験参加までの流れは以下の通りです。
- 治験紹介の前に、適格性（治験に参加可能かどうか）や、最善の治療方針などについて検討します。

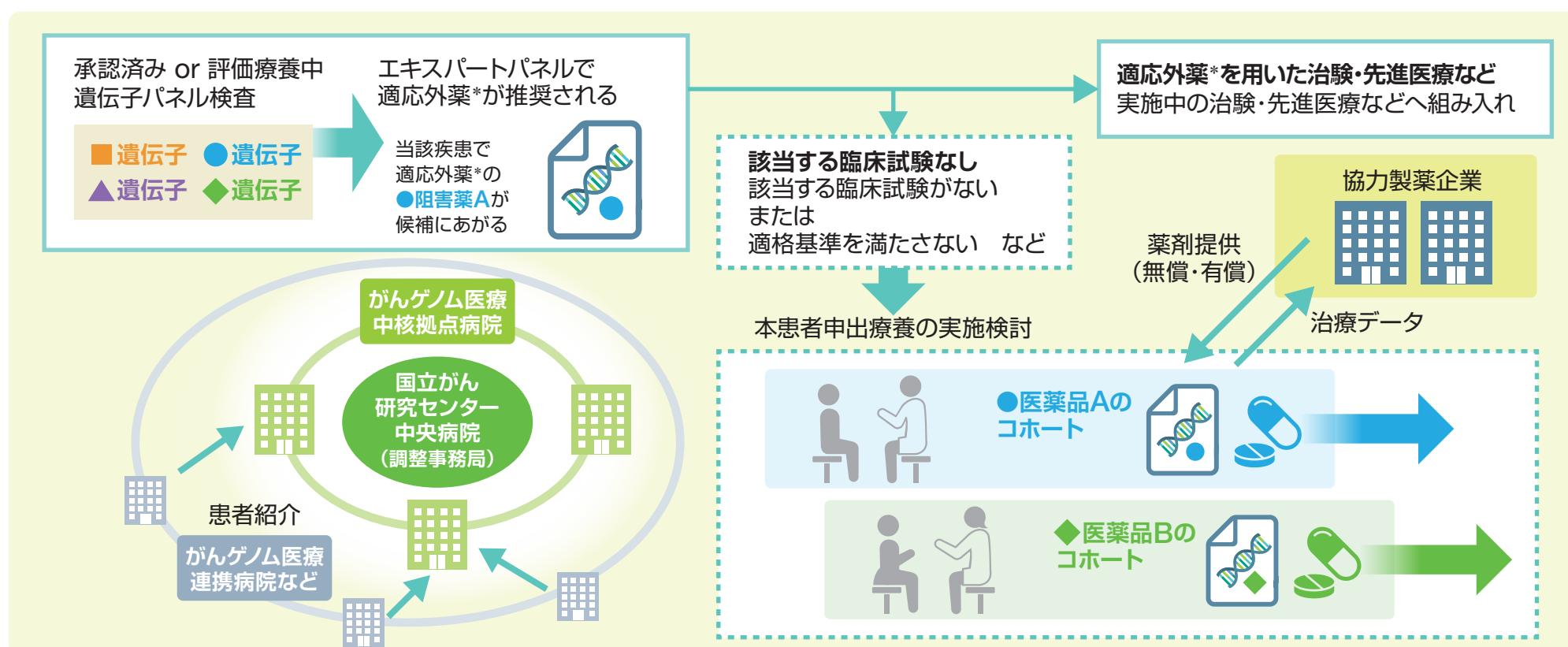


角南久仁子, 畠中豊, 小山隆文 編. がんゲノム医療遺伝子パネル検査実践ガイド, 臨床試験の基礎知識. 医学書院. 2020. 46-47. より作成

## がん遺伝子パネル検査による遺伝子プロファイリングに基づく複数の分子標的治療に関する患者申出療養制度(NCCH1901)

- 遺伝子パネル検査により適応外薬\*がエキスパートパネルより推奨され、該当の治験が実施されていない患者を対象として、複数の適応外薬\*の有効性を検討する臨床試験です。
- この臨床試験は、国立がん研究センター中央病院が調整事務局となり行われている多施設共同研究です。
- 実施施設は、がんゲノム医療中核拠点病院です。

- 適応外薬\*を投与するので安全性が不明であるため、適格基準による一定の制限があります。
- 定期診療、検査や入院などにかかる費用については保険診療で行なわれますが、研究運用に関わる費用が患者に請求されます。



\*本邦で保険適用を取得している薬の効能又は効果外の疾患への使用  
厚生労働省. 第17回患者申出療養評価会議. 1 患者申出療養に係る新規技術の科学的評価等について(令和元年9月12日)別紙1  
<https://www.mhlw.go.jp/content/12401000/000546761.pdf>(2023年4月時点)

# がんは遺伝する？

- がんの原因には、「環境要因」「遺伝要因」「時間要因」があります。
- がんの原因の約5～10%が、遺伝要因が関わる遺伝性のがん、すなわち「遺伝性腫瘍」といわれています。
- ご家族の中に「がんの人がたくさんいる」＝「遺伝性腫瘍」というわけではありません。

## 環境要因

食事、運動などの生活習慣や  
有害物質の影響など

## 遺伝要因

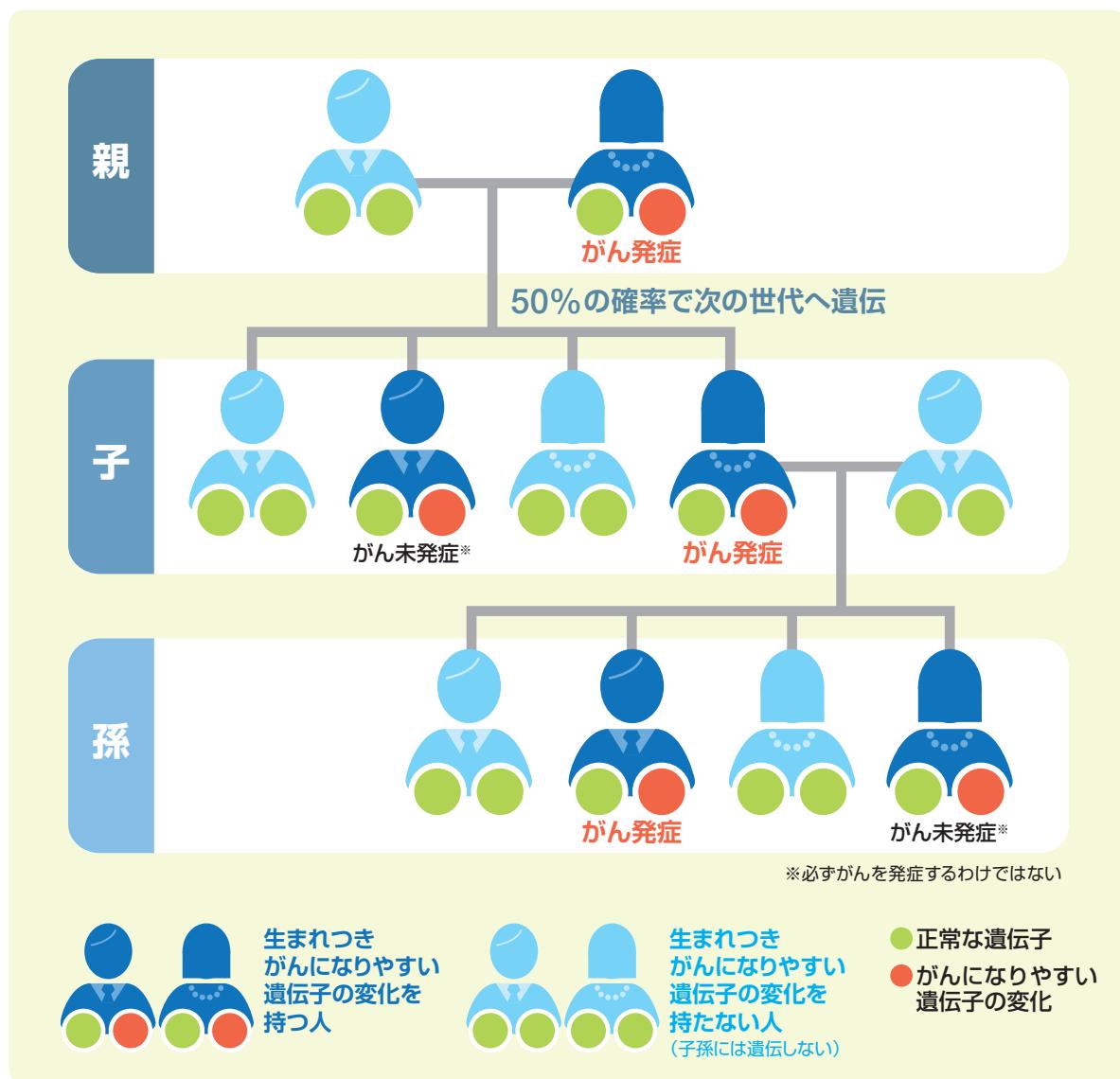
生まれつき病気になりやすい、  
あるいはなりにくい体質

## 時間要因

それぞれの病気は  
起きやすい年齢が異なる

# がん遺伝子の異常と遺伝性腫瘍

- 遺伝性腫瘍の場合、がん細胞自体が遺伝する事はありません。
- ほとんどの遺伝性腫瘍では、がんになりやすい遺伝子の変化は、親から子へ、性別に関わらず50%の確率で(母または父から)引き継がれます。
- がんになりやすい遺伝子の変化を受け継いでも、必ずがんを発症するわけではありません。



# 遺伝性腫瘍の調べ方

- 遺伝性があるがんになりやすい遺伝子の変化があるかどうかを、一部のがん遺伝子パネル検査で調べることができます。
- がん細胞だけでなく正常組織にも存在する遺伝子変化がみつかることがあります。これらがん組織・正常組織ともに存在する変化は患者さんが生まれつき持っている変化で、これが遺伝性腫瘍の原因となる遺伝子に起こった変化である場合は、がんを発生しやすい体質を持つ可能性が考えられます。
- 遺伝性の腫瘍である可能性がある場合は、あらためて血液などの正常組織でその遺伝子を調べ、変化があるかどうかを確認します。正常組織でも同じ変化があれば遺伝性、正常組織には認められなければ非遺伝性と判断します。
- 遺伝性腫瘍に関する結果は、あなたの知る権利、知らないでいる権利に基づき、検査前に患者さんがその結果を聞くかどうか選択できます。

# 遺伝カウンセリング

## 対象者

遺伝性疾患の患者さんでなくても、どなたでも遺伝カウンセリングを受けることができます。

## 内容

遺伝カウンセリングでは、十分に話を聞きながら、疾患(例えばがん)が遺伝する可能性の評価や情報提供などを行います。それらを基に、遺伝子診断を受けるべきか否かなどといった、相談者が持つ課題や選択肢をご自身で解決していくよう、心理面や社会面も含めた支援が(ときに継続的に)行われます。

## 場所

医療機関の中の遺伝子診療部門(遺伝子診療部、遺伝診療部、遺伝診療科など)で、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>といった専門職が中心となり対応しています。

※全国遺伝子医療部門連絡会議にある遺伝子医療実施施設検索システム  
<http://www.idenshiiryoubumon.org/search/>

## 聞かれること

遺伝カウンセリングの内容は個人情報になりますので、秘密保持とプライバシー保護については万全の配慮をします。そのうえで、遺伝カウンセリングの際には、相談者の状況を把握することが重要なため、本人や家族の病気に関する情報(家族のだれが、いくつで、どの病気やがんになったのか、また遺伝子検査を受けた場合はその結果など)をお尋ねします。分かる範囲で構いませんので、これらの情報をあらかじめ準備していただけすると、スムーズにより効果的な遺伝カウンセリングが行えます。

# がんゲノム医療に関する問い合わせ

- 患者さんは何か確認したいことがあれば、主治医や看護師もしくは、施設内の相談窓口にいつでも相談できます。

## がん相談支援センター

(国立がん研究センターがん情報サービス)

全国に設置された、がんの相談窓口です。全国のがん診療連携拠点病院などに設置されています。ウェブサイトより、最寄りのがん相談支援センターの探し方、相談できることなどをご確認ください。



## がん相談ホットライン

(公益財団法人日本対がん協会)

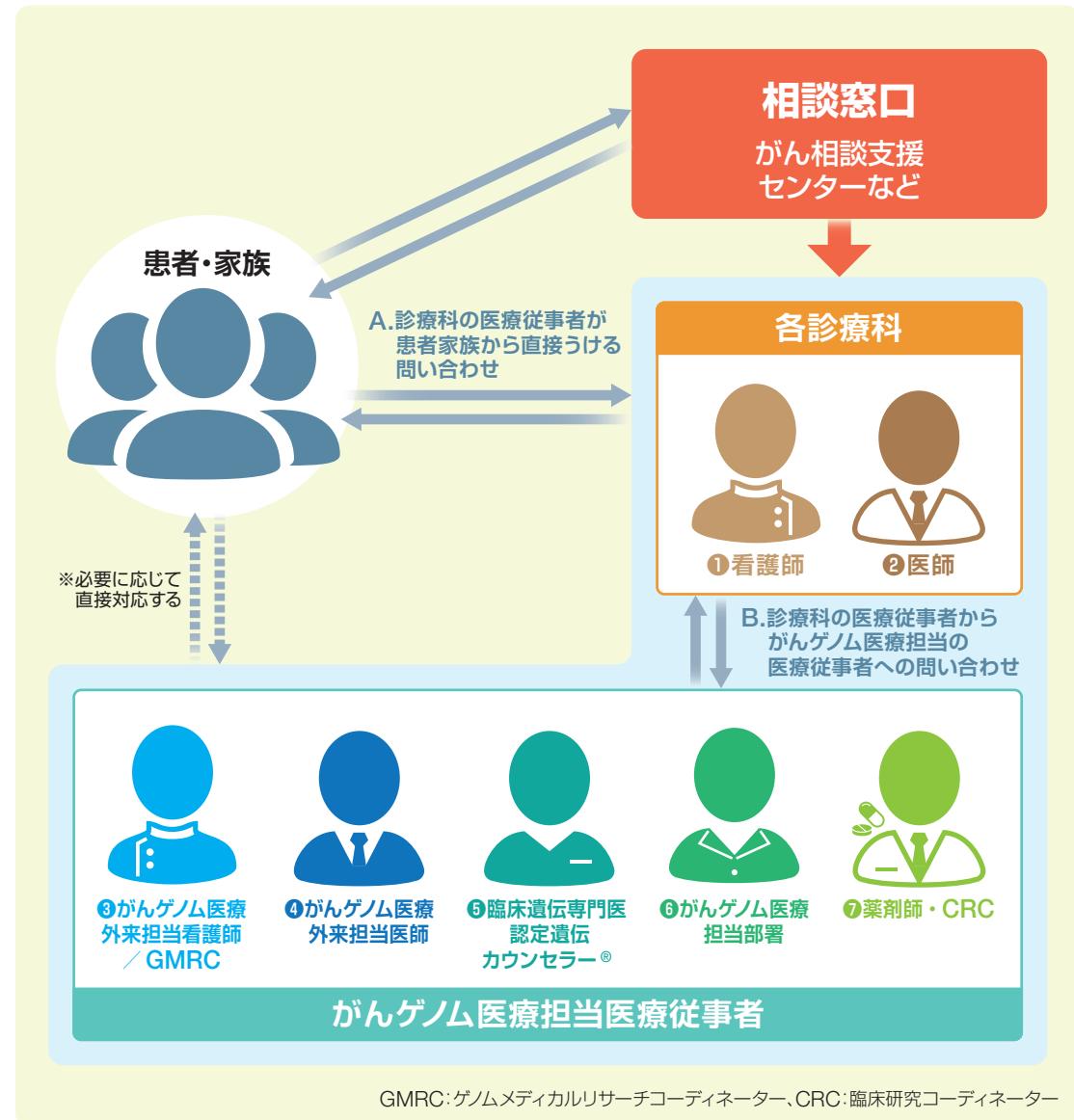
がんの治療や副作用のこと、お金や仕事のことなど、様々な悩みや心配事を電話で相談できます。



## がん情報サービスサポートセンター

(国立がん研究センターがん情報サービス)

生活や治療、療養に伴う不安などを電話で相談できます。



# 情報を入手するためのリンク集

## がん遺伝子パネル検査に関する情報

**がんゲノム医療と  
がん遺伝子パネル検査**  
(国立がん研究センター  
がんゲノム情報管理センター(C-CAT))

<https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/>



### 【地図】

**がん遺伝子パネル検査(がんゲノム医療)を  
受けられる施設を検索できるサイト**

<https://incytebiosciences.jp/patients/cgm-hospital>



## がんゲノムネット

(日本臨床腫瘍学会・日本癌学会・日本癌治療学会で開設)

<https://www.cancergenomenet.jp/index>



## がんの治療に関するサポート情報

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



**『がんになったら手にとるガイド』、  
『別冊「わたしの療養手帳』**  
(国立がん研究センターがん情報サービス)

[https://ganjoho.jp/public/qa\\_links/book/public/hikkei02.html](https://ganjoho.jp/public/qa_links/book/public/hikkei02.html)



## 重要な面談にのぞまれる患者さんとご家族へ

一聞きたいことをきちんと聞くためにー<sup>ー</sup>  
(国立がん研究センターがん情報サービス)

[https://ganjoho.jp/public/dia\\_tre/dia\\_tre\\_diagnosis/question\\_prompt\\_sheet.html](https://ganjoho.jp/public/dia_tre/dia_tre_diagnosis/question_prompt_sheet.html)



各地域の情報は、「がん情報 ●●都道府県」で検索(官公庁のWebサイトをみつけられることもあります)

**<参考>がん遺伝子パネル検査は、唾液などを自分で送付して  
測定してもらえる遺伝子検査（遺伝子検査キット）とはどう違うの？**

● 次のような違いがあります。気になることがある場合は、担当医に相談してみましょう。

	がん遺伝子パネル検査	DTC <sup>*</sup> 遺伝学的検査（遺伝子検査キット）
どのようなもの？	がん細胞を病院で採取し、そのがん細胞に起きて いる遺伝子の変化を調べ、がんの特徴を知るため の検査。	唾液などを検査キットを使って、自宅などで自分 で採取して検査会社に送付し、それをもとに遺伝 子情報が解析される検査。
何を使って調べるの？	がん患者さんのがん組織もしくは血液	唾液など
何を調べるの？	がん細胞の数十から数百の遺伝子を一度に調べ、 その中で起きている遺伝子変化を確認。	採取した唾液などに含まれる遺伝子情報。
何が分かるの？	遺伝子の変化によって、効きやすい薬が分かる場 合があります。  検査結果は、専門家の集まり(エキスパートパネル) で検討され、その結果をもとに治療法が患者さ んに提案されます。	検査サービスにより異なります。一般的には、 ある疾患にかかりやすいかどうかや体質などを 遺伝学的な観点で確認し、病気予防につながる アドバイスなどが提供されることが多いです。  がん遺伝子パネル検査のような、検査結果をもと に専門家の集まりで、一人ひとりに応じた検討 は行われません。
保険診療で行われるの？	保険診療で行われる場合があります。	保険診療で行うことはできません。

\* DTC とは Direct-to-Consumer Genetic Testing の略。直接消費者に提供される遺伝学的検査の意味。

# 用語集

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。
遺伝子変異	遺伝子がなんらかの原因で後天的に変化することや、生まれ持った遺伝子の違いのこと。バリアントと呼ばれることがある。
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合わせて治療などを行う医療。
クリニカルシークエンス	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(シークエンス)解析を行うこと。
がん遺伝子検査	1回の検査で、がんに関連する1つまたはいくつかの遺伝子を調べる検査。一部のがんでは保険診療となっている。
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いう。一部は保険診療となっている。
固形がん	かたまりとなって増殖するがん。胃、肺、大腸、乳房、子宮など形のある臓器に発生する。 一般的に、造血器(成人では骨髄)に生じるがん(白血病など)は含まない。
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、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「 <sup>つい</sup> 対の一方」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。これらの言葉はほぼ同じ意味で使われることが多い。
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、遺伝に関する様々な悩みや、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	生殖細胞(卵子または精子)に生じた遺伝子の変化で、生まれてくる子の全ての細胞のDNAに受け継がれる。 遺伝性腫瘍発生の要因となる。

# 用語集

体細胞変異	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。
個別化治療・ プレシジョンメディシン (Precision medicine／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持っているかが分かる場合があり、これを二次的所見という。
次世代シークエンサー (NGS)	ゲノムの塩基配列を高速に読み出せる装置。従来のDNAシークエンサーに比べて、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	血漿や尿、唾液などの体液に含まれる遺伝子を解析すること。









インサイト・バイオサイエンシズ・ジャパン合同会社