

第13回市民公開講座

「消化器がん治療の今を知る～大腸がん・すい臓がんの集学的治療～」

2023.10.28

がんゲノム医療とは？

～ 新時代のがん診療へ ～

がんゲノム診療センター
がんゲノム診療科

廣島幸彦

利益相反開示事項

発表者氏名	廣島 幸彦	所属/身分	がんゲノム診療センター/センター長
	該当なし	該当有りの場合：企業名等	
企業の職員，顧問職等	<input type="checkbox"/>		
株の保有	<input type="checkbox"/>		
特許料	<input type="checkbox"/>		
講演料 等	<input checked="" type="checkbox"/>	中外製薬、アストラゼネカ、バイエル薬品、ロシュダイアグノスティクス、協和キリン	
原稿料 等	<input type="checkbox"/>		
研究費（治験 等）	<input type="checkbox"/>		
寄附金・寄附講座等	<input type="checkbox"/>		
専門的助言・証言等	<input type="checkbox"/>		
その他（贈答品 等）	<input type="checkbox"/>		
臨床試験実施法人の代表	<input type="checkbox"/>		

がんの治療法

局所療法

全身療法



- 基本的には手術（根治切除）以外は治癒の可能性はまれ。
- 治癒切除不能 or 耐術不可の症例を対象に薬物療法などを延命目的に行う。

延命目的なら楽に長く続けたい！！

がん薬物療法（抗がん剤）



抗がん剤の種類

細胞傷害性抗がん剤（代謝拮抗薬など）

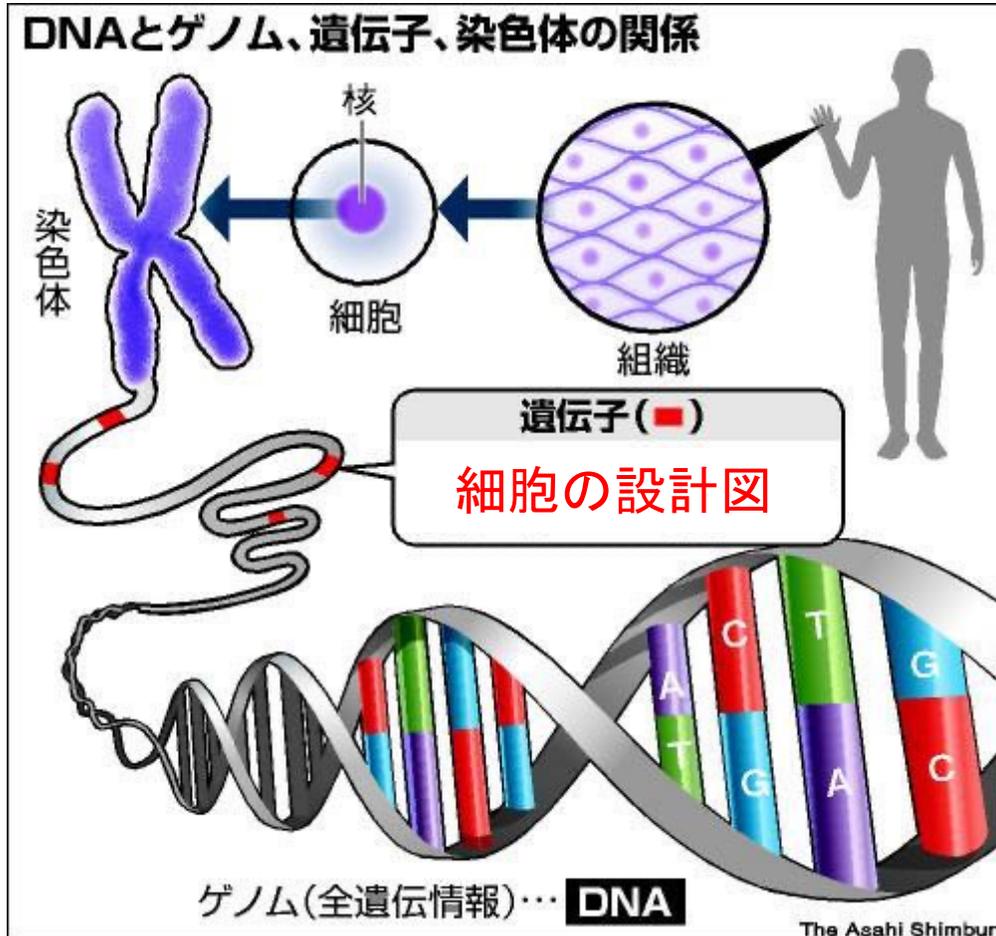
- ・現在の抗がん剤治療の主役
- ・副作用がキツイ事が多い

- ✓コンパニオン診断（CDx）
- ✓**がんゲノムプロファイリング**（遺伝子パネル検査）

分子標的薬（免疫チェックポイント阻害薬も含む）

- ・新規薬剤の開発が加速！！
- ・副作用が比較的軽い（高齢者でも投与可）
- ・適応判断に**遺伝子検査**が必要になりことが多い！

がんの原因は**遺伝子異常**



＊生まれた後に、生きていく過程で遺伝子に異常(傷)が蓄積していく。

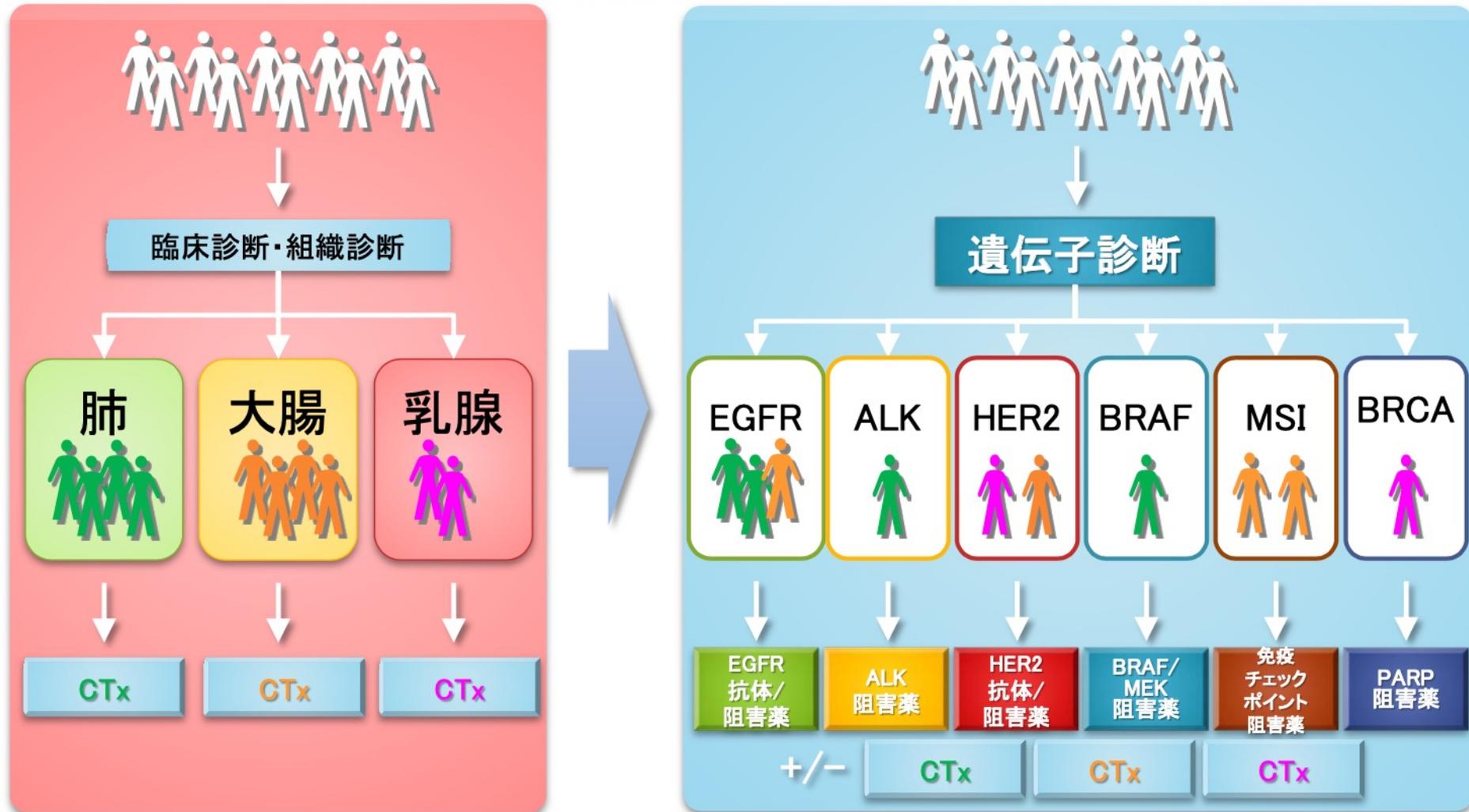
＊**遺伝子異常**が蓄積した結果、遺伝子(設計図)が機能なくなり、**制御不能の細胞**が発生する。

||
がん細胞

がんでのみ起こっている
遺伝子異常を治療の標的に？

分子標的薬の開発

がんゲノム医療 ≡ PRECISION MEDICINE



がんゲノム医療に関する基礎メディアセミナーから抜粋、改変

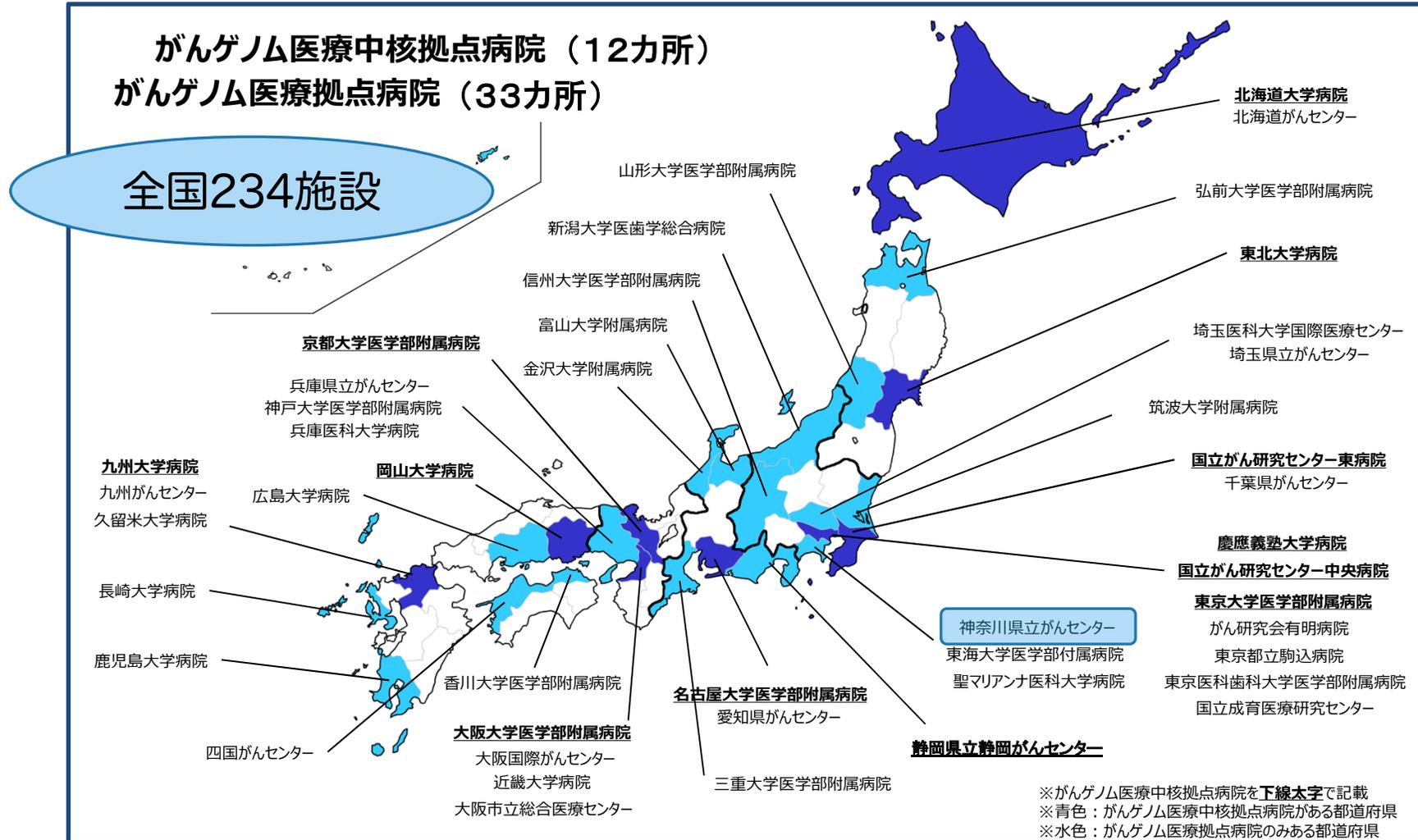
根治切除不能のがん

- 標準治療終了見込みの固形腫瘍
- 標準治療のない固形腫瘍
- 原発不明がん
- 小児がん・希少がん

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患者

がんゲノム医療指定施設

(令和4年4月1日時点)



がんゲノム医療連携病院 (189カ所)

神奈川県のがんゲノム医療



拠点病院	連携病院
県立がんセンター	こども医療センター、昭和大学北部病院 藤沢市民病院、みなと赤十字病院、湘南鎌倉総合病院
聖マリアンナ医科大学病院	横浜労災病院、昭和大学藤が丘病院
東海大学付属病院	
横浜市立大学附属病院	
	横浜市民病院（国立がんセンター中央病院）
	北里大学病院（慶應大学附属病院）
	横浜市大市民総合医療センター（東京大学附属病院）
	横須賀共済病院（東京医科歯科大学附属病院）



遺伝子パネル検査の種類と費用

※保険適用は1回だけ！！

(組織)

- OncoGuideTM NCCオンコパネル システム
(遺伝子数：124、国内検査、採血あり)
- FoundationOne CDx がんゲノムプロファイル
(遺伝子数：324、国外検査、採血なし)
- GeneMineTOP がんゲノムプロファイリングシステム
(遺伝子数：DNA 737, RNA 455、国内検査、採血あり)

保険収載

56,000点

168,000円 (3割)

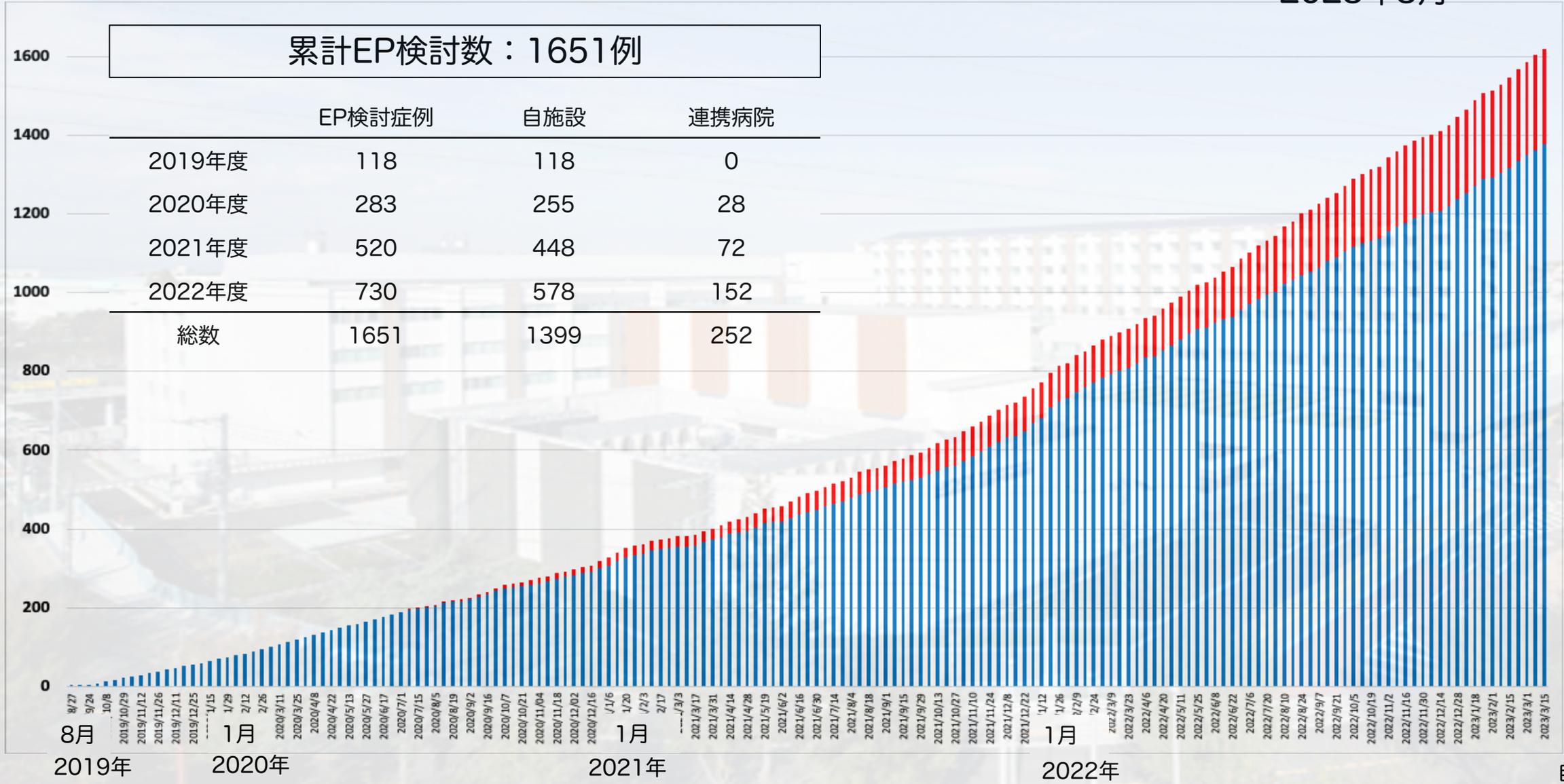
高額療養制度利用可

(血液) ✓ 組織でのCGP検査ができない症例のみ

- FoundationOne®Liquid CDx (遺伝子数：324 (ctDNA)、末梢血)
- Guardant360®CDx (遺伝子数：74 (ctDNA)、MSI検査、末梢血)

遺伝子パネル検査数

~2023年3月



当院遺伝子パネル検査結果

~2023年3月末



14.7%

(2019/8-2023/3, EP後治療確定患者)

治験
6.5%
(60人)

適応外使用
0.4%
(4人)

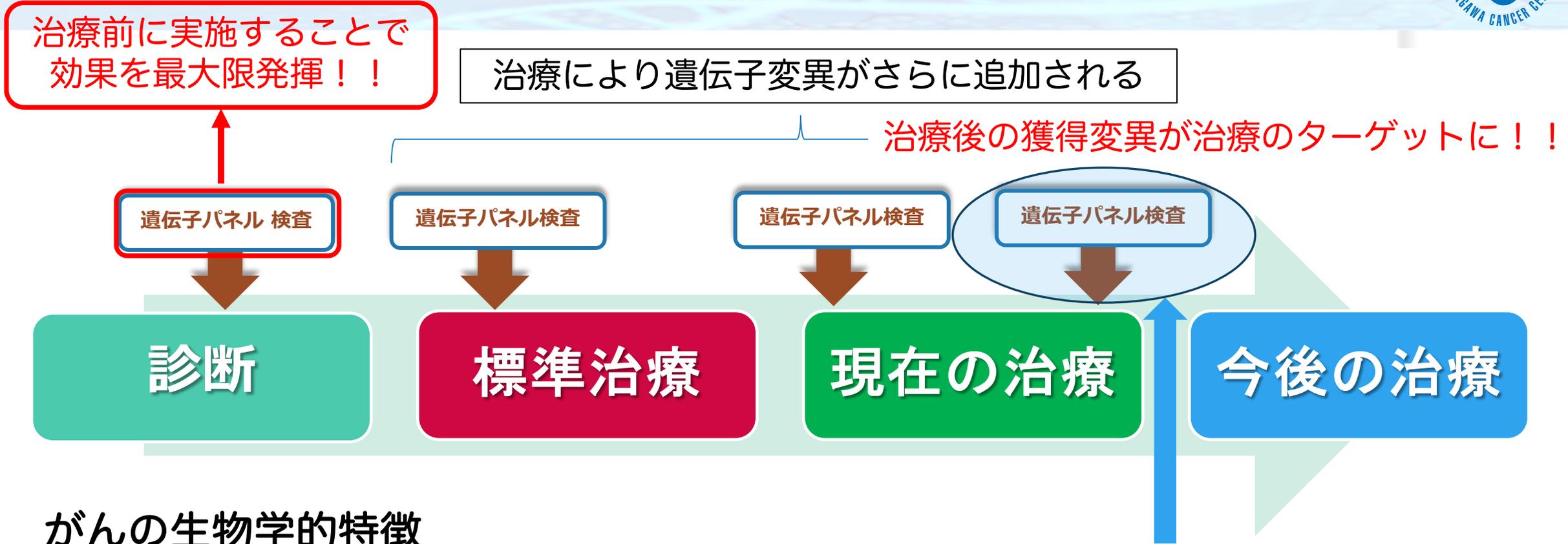
TMB high
BRCA

承認薬
7.8%
(73人)



治療可能遺伝子変異のあった症例：435/1399例 (31.1%)

がん遺伝子検査の意義は？



がんの生物学的特徴

- ・ 診断
- ・ 予後予測（再発予測）
- ・ 遺伝子変異の情報に基づいた治療戦略 → 標準治療も含めた治療戦略 (1st line から)

現在のがん遺伝子検査のタイミング

遺伝性のがん（遺伝性腫瘍）の可能性



がん遺伝子パネル検査 二次的所見 患者開示 推奨度別リスト (Ver3.1_20210815)

Potentially Actionable SF Gene List			搭載 パネル	生殖細胞系列において 病的バリエーションが確定 した場合の医学的観点 (Actionability)からの開 示推奨度(注1)	T-only PanelにおいてPGPV*を検出 した場合に、生殖細胞系列確認検査 を実施する判断基準・実施推奨度 (注2)
Gene	Major Phenotype	備考	F:Foundati onOneCDx N:NCCO		
APC	FAP		F/N	AAA	age<30
ATM	Cancer Predisposition Synd		F/N	A	◎
BAP1	BAP1 Tumor Predisposition Synd		F/N	B	Melanoma/Mesothelioma
BARD1	Cancer Predisposition Synd		F/N	B	◎
BMPR1A	Juvenile Polyposis			AAA	□
BRCA1	HBOC		F/N	AAA	◎
BRCA2	HBOC		F/N	AAA	◎
BRIP1	Cancer Predisposition Synd		F	A	◎
CDH1	HDGC		F	AA	○
CDK4	Melanoma		F/N	B	△
CDKN2A	Melanoma/Pancreatic Ca		F/N	A	△
CHEK2	Cancer Predisposition Synd		F/N	A	◎
EPCAM	Lynch	Deletion		AA	□
FH	Hereditary Leiomyomatosis and Renal Cell Cancer (HLRCC)		F	B	Renal Cell Ca/Skin Ca/Soft tissue Sarcoma/Uterine Sarcoma
FLCN	Birt-Hogg-Dubé Syndrome (BHD)		F	B	Renal Cell Ca
HNF1A	MODY3	non-tumor	F	A	□
MAX	HPPS			AA	□
MEN1	MEN1		F/N	AAA	○
MET	Hereditary Papillary Renal Cancer (HPRC)		F/N	B	□
MLH1	Lynch		F/N	AAA	◎
MSH2	Lynch		F/N	AAA	◎
MSH6	Lynch		F/N	AAA	◎
MUTYH	MAP	Biallelic	F	AA	◎

遺伝性腫瘍：

病的な遺伝子の変異が親から子へ伝わることにより遺伝的にがん罹患しやすくなり、その素因をもとに発症する疾患を遺伝性腫瘍症候群と称します。

55遺伝子

F1: 46

NCC: 32



Photograph by Melodie McDaniel / Trunk Archive

TIMEホームページより

遺伝性腫瘍（疑い）の開示について



- 本検査で遺伝性腫瘍（疑い）が
偶発的に見つかる可能性（5%程度）がある
開示について選択できる
- 遺伝性腫瘍だと知らされない権利がある
想定される社会的不利益：
保険、就職、結婚、差別的扱いなど
- 本検査で疑われた場合は、遺伝カウンセリングを
保険で受診できる（保険収載：1,000点）



がんゲノム診療センター

ページ内のコンテンツ一覧

- [がんゲノム医療とは](#)
 - [がん遺伝子パネル検査](#)
 - [検査の実績](#)
- [検査を受けるには（患者さん用）](#)
 - [検査の流れ](#)
 - [検査の費用](#)
- [よくあるご質問](#)
 - [ご紹介頂く医療機関の方へ](#)
 - [お問い合わせ先](#)

がんゲノム医療とは

ゲノムとは、生物に必要な全ての遺伝子のセットのことをいい、遺伝子は細胞の設計図としての機能があります。からだの中の全ての細胞はこの設計図を基にそれぞれの役割を果たしています。がんは遺伝子の一部に異常をおこした細胞が無秩序にふえることによって起こる病気です。患者さんのがんの遺伝子（またはその一部）を調べることで、一人ひとりのがんの特徴がわかり、より適した治療を選べる可能性があります。



診療科・部門・センター

Department

[診療科](#) +[センター](#) +[院内共通診療科](#) +[中央部門](#) +[がん情報](#)