

## 特集 「がんのゲノム医療」

### 巻 頭 言

京都府立医科大学大学院医学研究科呼吸器内科学  
 京都府立医科大学附属病院  
 がんゲノム医療センター

高 山 浩 一



本邦においてがん遺伝子パネル検査が保険適用となったのは2019年6月ですから、間もなく3年が経とうとしています。国立がん研究センターにあるがんゲノム情報管理センター（C-CAT）への患者登録情報から、本年1月末日までに約2万8千人を超える患者さんが同検査を受けたことがわかります。その結果、同検査によって新しい治療が見つかった患者さんは8.1%でした。検査点数が5万6千点と高額なことを考えると、8.1%という数字は少ないと感じるかもしれません。しかし、対象の患者さんは既に標準治療が終了した方や、最初から標準治療が確立していない患者さんですから、有効な治療法が見つければ該当の患者さんにとっては大きな恩恵です。当院ではがん遺伝子パネル検査を円滑に進めるため、2019年8月にがんゲノム医療センターが開設され、これまでに226名の患者さんが同検査を受けられました。検査件数は全体に増加傾向にあり、同検査を必要とする患者さんは今後ますます増えるものと思います。同検査の利点としては、1回の検査でがんに関連する多数の遺伝子を同時に解析できることです。例えばFoundation One検査では324遺伝子、NCCオンコパネル検査では114遺伝子の解析が可能です。ただし、前述のとおり治療に結びつく遺伝子異常は限られていますし、また同検査により遺伝性腫瘍・家族性腫瘍に関連する遺伝子異常が意図せず見つかることがあり、複雑な側面も併せ持っています。さまざまな問題を抱

えながらもがん遺伝子パネル検査は保険適用の検査として、徐々に日常臨床の中に組み込まれつつあります。

がん遺伝子パネル検査は単なる外注検査とは異なりますので、検査を提出して実際に患者さんに結果を説明するまでの一連の流れについてポイントを記載しておきます。組織検体の場合は、まず検査に適しているかどうか病理医によるチェックが必要です。古い検体やがん細胞の含有量が少ないと検査ができないことがあります。腫瘍組織から抽出された核酸は次世代シーケンサーにより網羅的な遺伝子解析が行われ、その解析結果はエキスパートパネル（EP）会議で討議されます。EPとはがん遺伝子パネル検査で得られた結果が臨床上どのような意味を持つのかを医学的に解釈するための会議です。主治医は患者情報のC-CATへの登録やEPへの参加が求められます。EPによる解釈が加えられて最終のレポートが主治医に届きますが、検体を検査に提出してから1～1.5ヶ月ほどの時間を要しますので、その間患者さんが治療できる全身状態を維持しておく必要があります。

今回の特集では検体の取り扱い、次世代シーケンサーのしくみ、実臨床におけるがん治療への応用、遺伝カウンセリングについて詳述いただきました。執筆者の先生方に感謝申し上げるとともに、読者の皆様にはこの特集を通じてがん遺伝子パネル検査の実際をご理解いただければ大変嬉しく思います。

