

# 「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): 保険診療

### 現在、保険診療で行うことができるがん遺伝子パネル検査

#### OncoGuide™NCCオンコパネルシステム

国立研究開発法人国立がん研究センターとシスメックス株式会社が共同開発した遺伝子パネル検査です。日本人のがんで多く変異が見られる遺伝子114個について、次世代シーケンサーを用いて1回の検査で調べることができます。小児がんを含む様々な固形がんにかかっている遺伝子の変異を網羅的に調べることで、患者さんの診断や治療薬の選定などに有用な情報に基づいたがんゲノム医療の提供が実現します。

#### FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル

固形がんに関連する包括的遺伝子解析プロファイリング情報を提供する検査として、米国食品医薬品局（FDA）が初めて承認した、ファウンデーション・メディシン社（FMI）の「FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル」について、中外製薬が国内の薬事承認を取得し、保険適用の検査として国内展開をしているがん遺伝子パネル検査です。本検査では、がんに関連する324の遺伝子の変異に加え、腫瘍の遺伝子変異量（Tumor Mutational Burden：TMB）やマイクロサテライト不安定性（Microsatellite Instability：MSI）などを検出できます。

上記のいずれの検査も、3年以内に採取された、5mm x 5mm大サイズの腫瘍組織が検査に必要となりますが、内視鏡的鉗子生検までは採取数によっては可能です。

#### FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイル

リキッドバイオプシーである「FoundationOne® Liquid CDx がんゲノムプロファイル」は、固形がん患者のがん組織から血中に漏出する循環腫瘍DNA（ctDNA）を含む遊離DNA（cfDNA）をもとに複数のがん関連遺伝子の解析を行う、がん遺伝子パネル検査で、324遺伝子を調べることができます。

リキッドバイオプシーの検体は血液であるため、採血で検体採取ができ、組織検体におけるがんゲノム情報の不均一性（ヘテロジェナリティ）を捉え、全身状態を表したプロファイル情報を取得できる可能性があります。米国のFoundation Medicine, Inc.(FMI)が開発したがん関連遺伝子変異などを包括的に検出する遺伝子変異解析プログラムです。ただし、患者さんの病状や病態、がんの種類によっては、検査結果が陰性になってしまう場合があることや、組織を用いて行う「FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル」で検出可能な遺伝子のコピー数変化やマイクロサテライト不安定性 (MSI Microsatellite Instability) の判定および遺伝子変異量 (TMB Tumor Mutational Burden) の算出については「参考値」にとどまります。そのような背景もあり、あくまでも組織が提出できない方に対してのみ、保険適用として検査が可能です。

2019年6月1日より、厚生労働省で保険診療としての実施が認められており、高額療養費制度の適用が可能です。

**検査費用** 検体を準備する日（検査同意日） 44,000点（3割負担で132,000円）  
医師から検査の結果説明を受けた日 12,000点（3割負担で36,000円）

# 「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): 自費診療

当院で自費診療で行うことができるがん遺伝子パネル検査

保険適応のがん遺伝子パネル検査の適応を満たさない方に対しては、自費診療とはなりますが、がん遺伝子パネル検査を受けていただける準備を整えております。

## Milai S (ミライ-S)：腫瘍組織が必要

がんゲノムプロファイル検査として、がんの患者様のがん関連遺伝子変の変化を網羅的に解析する「ミライ検査」を実施しています。このうち、腫瘍に対するあたらな治療標的となりうる網羅的がん遺伝子検査としてはミライ-Sが実施可能です。

腫瘍の網羅的がん遺伝子検査(ミライ-S)

対象：以下の①～③の腫瘍で治癒切除不能または再発病変を有する方

①標準治療がない希少がん

②原発不明がん

③標準治療中もしくは終了している固形がん

遺伝子数：50 遺伝子(一般的な腫瘍における体細胞遺伝子の変化の検出)

検査費用：38,500円(病理標本品質検査料\*) + 401,500円(本検査) (税込)

\*病理標本品質検査とは、病理検体(パラフィンブロック)から抽出されたDNAの断片化の程度が、本検査で必要とされる許容内であるかを調べる検査です。

## MSK-IMPACT：腫瘍組織が必要

MSK-IMPACT™は、米国のがんセンター"Memorial Sloan Kettering Cancer Center"(MSK)にて開発された腫瘍プロファイリング検査です。一度の検査で、468のがん関連遺伝子を網羅的に調べることができます。

対象：以下の①～③の腫瘍で治癒切除不能または再発病変を有する方

①標準治療がない希少がん

②原発不明がん

③標準治療中もしくは終了している固形がん

遺伝子数：468 遺伝子(がん関連遺伝子)

検査費用 (変異解析ならびにレポート込)：865,920円 (税込)

そのうち、DNA抽出作業並びに品質測定：331,980円 (税込)

つまり、検体を送って、残念ながらDNAなどの品質が不良であったときには331,980円の支払いが必要となります。

## Guardant360：血液のみで可能

米国Guardant Health社が開発した高感度な遺伝子解析技術Guardant360 (R) アッセイを用いに関連した74遺伝子を調べます。上記の検査と異なり、血液のみで検査可能です。保険診療の対象外となるため、自費診療として検査費用 (430,100円:初回税込, 322,300円:二回目以降) を負担していただく必要があります。

Guardant360が対象となる方

上記二つとの検査の対象に加え、このような方が対象になります。

1. 結果を早く知りたい (約3週間) 方

2. これまでに行われた手術や検査の検体が利用できない方