

MEWS

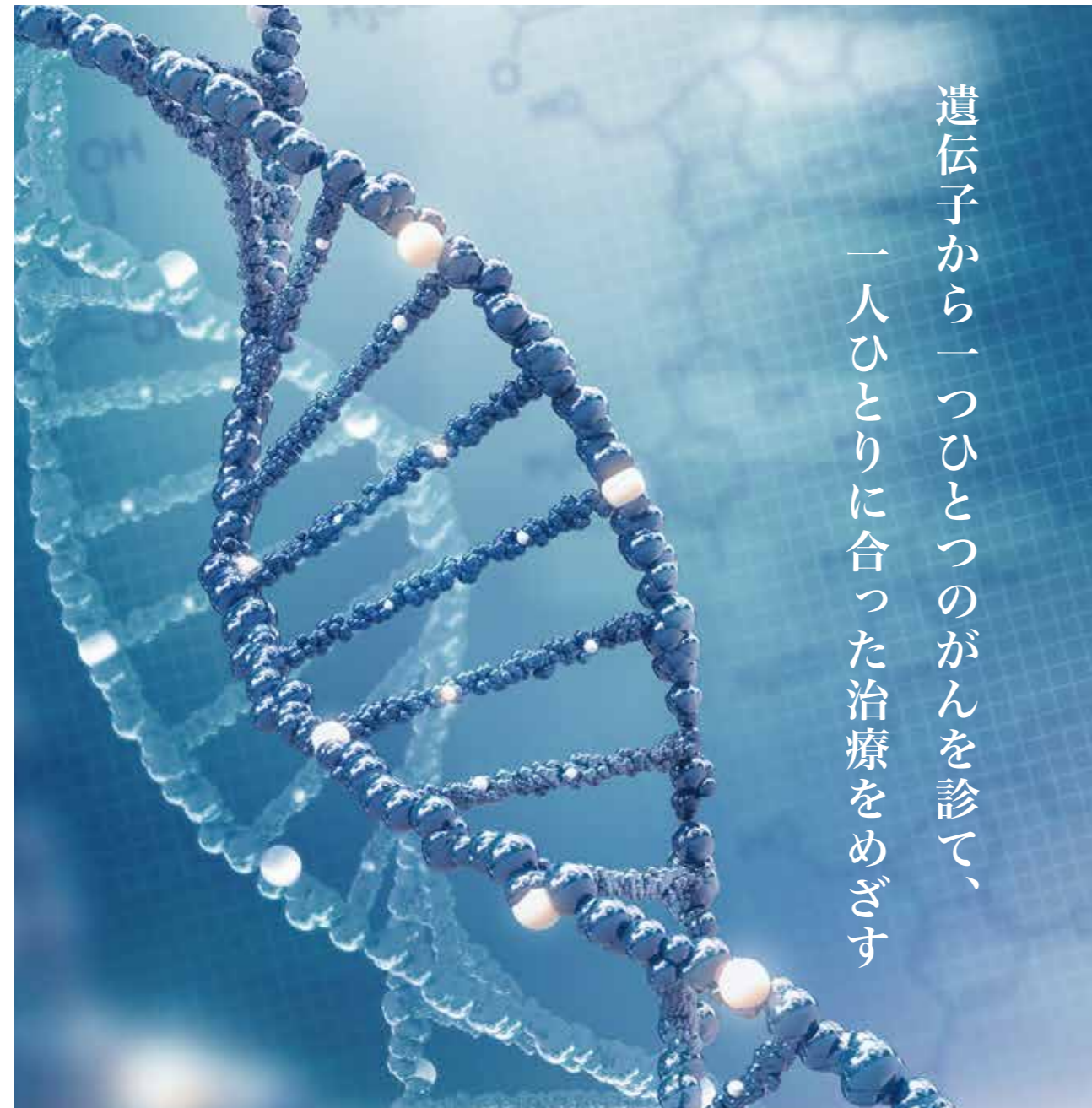
MIE UNIVERSITY HOSPITAL

2021 SPRING

TAKE FREE

VOL.30

【特集】がんゲノム医療



一人ひとりに合った治療をめざす
遺伝子から一つひとつのがんを診て、

三重大学さつき保育園 / 保育士募集

さつき保育園では三重大学で勤務する職員のお子さまをお預かりしています。
勤務については柔軟に対応しており、働きやすい職場です。
アットホームな雰囲気の中、一緒に子どもたちの成長を見守る仕事をしてみませんか。
興味のある方は、ぜひ一度見学にお越しください!

募集詳細

- 【募集職種】 保育士(有期雇用職員・フルタイム) / 保育士(パートタイム)
- 【募集人数】 若干名
- 【勤務場所】 三重大学医学部附属病院 さつき保育園(病院敷地内)
- 【業務内容】 さつき保育園における保育士の業務
- 【採用予定日】 採用決定後できるだけ早い時期
- 【問い合わせ先】 総務課人事係 TEL:059-231-5046(直通)
詳しくは、下記QRコードまたは、三重大学附属病院ホームページの採用情報よりご確認下さい。

応募方法 | 郵送またはメールにてご応募下さい。詳しくは、右記QRよりご確認下さい。
E-mail: s-jinji@mo.medic.mie-u.ac.jp

フルタイム | パートタイム

ドールコーヒーショップ 三重大学病院店

DOUTOR

平日・7:30~19:00
土日祝・8:00~17:00
外来棟1階 ローソン横

お店で挽いた焙煎珈琲と手作りのサンドイッチ各種を販売しております。
7:30から10:30までモーニング、14:30からはケーキのお得なセットも
ございます。お食事は店内だけでなく、全品お持ち帰りも可能です。

Chocolate Fair
TAKE OUT OK

国立大学法人【特定機能病院】
三重大学医学部附属病院

TEL:059-232-1111(代表)

三重大学病院広報誌「ミューズ」 第4版 第1刷 2024年1月22日発行 無料
発行:三重大学医学部附属病院 〒514-8507 三重県津市江戸橋2丁目174番地
<http://www.hosp.mie-u.ac.jp/>
本誌掲載の文章・記事・写真等の無断転載はお断りします。
本誌に関するご意見・ご感想は大学病院広報センターへお願いします。
TEL:059-231-5554



【特集】がんゲノム医療

遺伝子から一つひとつのがんを診て、
一人ひとりに合った治療をめざす

「がんゲノム医療」は、日本では2019年6月に条件付きながら保険適用になったばかりの新しいがん治療の領域です。

一人ひとり違う遺伝子の情報から、がんの原因を探り、治療を考える、未来に向けた個別化医療のさきがけとして、今、先進国をはじめとする世界各国で推進されています。

二人に一人ががんになる時代。治療薬や治療法の発展により、多くのがんが治るようになってきましたが、まだまだ治療が確立されていないものや、進行度により完治が難しいものがあります。そんながんの治療を変えると期待されているのが、「がんゲノム医療」です。

ただ、「がんゲノム医療」の話には、聞きなれない言葉や肉眼では見えないものが頻繁に登場します。興味はあってもまだまだ未知の世界かもしれません。そこで今回のMEWSでは、「がんゲノム医療」を特集。

なぜがんと遺伝子に関係があるのかということから始まり、国として推進されているがんゲノム医療の現状、これまでの治療との違い、三重大学病院の体制などをできるだけわかりやすくご紹介してみます。



MEWS

| 2021 SPRING | TAKE FREE | VOL.30

【特集】

がんゲノム医療

遺伝子から一つひとつのがんを診て、
一人ひとりに合った治療をめざす

三重大学医学部附属病院 基本理念

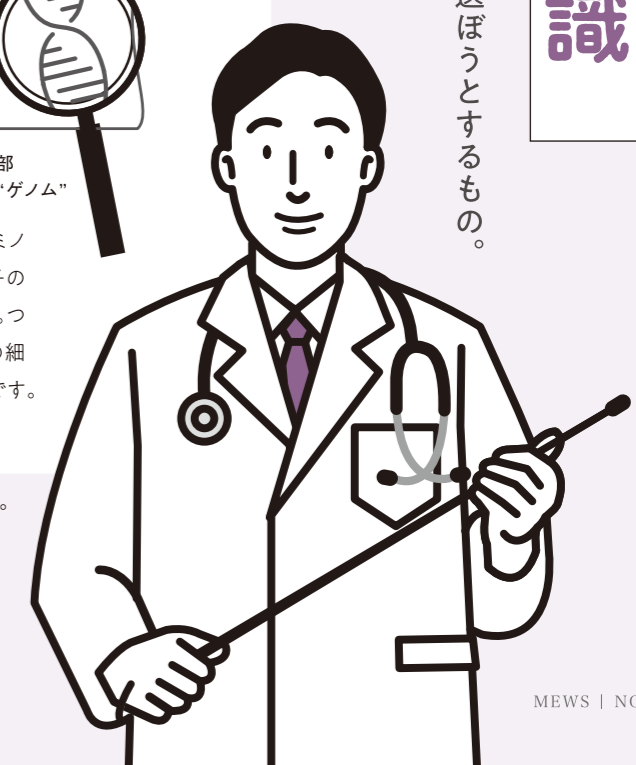
本院は、信頼と安心が得られる地域医療の拠点として、未来を拓く診療・研究を推進し、人間性豊かな優れた医療人を育成します。

- 03 **【特集】がんゲノム医療**
遺伝子から一つひとつのがんを診て、一人ひとりに合った治療をめざす
- 04 **がんゲノム医療の基礎知識**
- 06 **日本のがんゲノム医療**
- 08 **解説**
 - 1. がんゲノム医療のアプローチ
 - 2. がん遺伝子パネル検査に基づく治療
 - 3. 三重県のがんゲノム医療体制
- 14 **がんゲノム医療のエキスパートパネル**
- 16 **がんゲノム医療のここがもっと知りたい!**
- 18 **がんゲノム医療**
～未来につなぐ三重大学病院の取り組みと問い～

What's?

がんゲノム医療の基礎知識

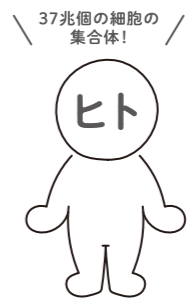
がんゲノム医療は、がんの原因となつてゐる遺伝子を見つけ、最善の治療法を選ぶとするもの。そもそもゲノムってなんなのか、なぜがんに関わつてゐるのか、それを調べるとなぜ治療につながると期待できるのか、順に見てみましょう。



※イラストは、イメージです。

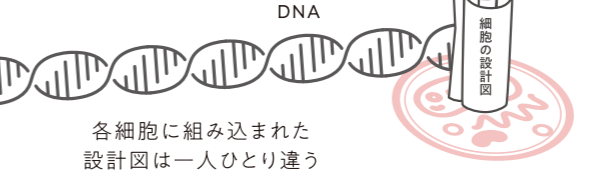
START 1 ヒトのカラダは 37兆の細胞できている

私たちヒトのカラダは、心臓や肝臓などの内臓、目や鼻などの感覚器をはじめいろいろなもので構成されています。そして、これら内臓も感覚器も、血管も脳も骨も皮膚も小さな細胞が集まってできています。そう、このカラダはたくさんの細胞の集合体。その数、約37兆と言われてます。



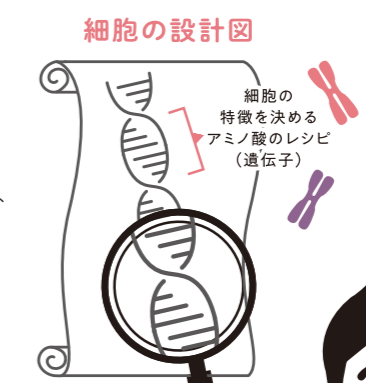
2 細胞ごとに 設計図を持っている

37兆もの細胞一つひとつに、「この細胞はこんなだよ」と説明した設計図が入っています。その設計図は、DNAと呼ばれるヒモみたいなものに、塩基という物質64億個で描かれています。まるで暗号を示すかのような塩基の並びは細かく見ていくと人によって違います。



3 設計図を読み解いた 全情報がゲノム

細胞の設計図の連続はカラダ全体の設計図。その設計図を読み解けば、その人特有の体質や形などカラダのいろいろな特徴がわかります。この読み解いた莫大な情報が「ゲノム」です。



4 細胞の特徴を決めている遺伝子

様々な情報を含む細胞の設計図はいくつかのグループに分かれていて、その中にアミノ酸のレシピを特定しているところがあります。それが「遺伝子」です。細胞内で、遺伝子のレシピ通りにつくられたアミノ酸は、やがて細胞の特徴を決めるたんぱく質になります。つまり、遺伝子が細胞の特徴を決めているのです。遺伝子情報のおかげで、例えば、爪の細胞は突然心臓になって私たちに驚かせたりせず、また爪となって再生してくれるわけです。

7 伝達エラーで 遺伝子に変異し、がん細胞に

情報伝達のエラーは、細胞の特徴を決める遺伝子情報のところでも起こってしまうことがあります。そうすると、正しいレシピに基づいてアミノ酸がつくられず、もともとの特徴とは違う異常な細胞、つまりがん細胞になり、増えていってしまう場合があります。近年、がんのほとんどが、このように遺伝子の変異によって発症することがわかってきました。

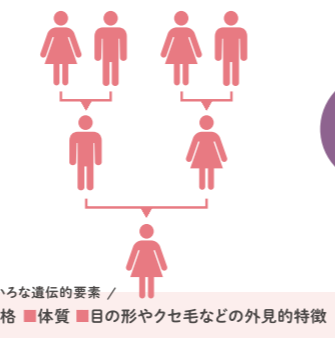
6 新陳代謝のとき、たまに 情報の伝達エラーが起こる

細胞は、新陳代謝を繰り返しながら入れ替わっています。そのたびに、設計図のゲノム情報もリレーのボタンみたいに古い細胞から新しい細胞へと受け渡されます。ただ、情報量が多いため、一定頻度でズレ、つまりゲノム情報の伝達エラーが起こると考えられています。このズレは、紫外線や放射線、喫煙などの生活習慣、さらには加齢により起こりやすくなることもわかっています。



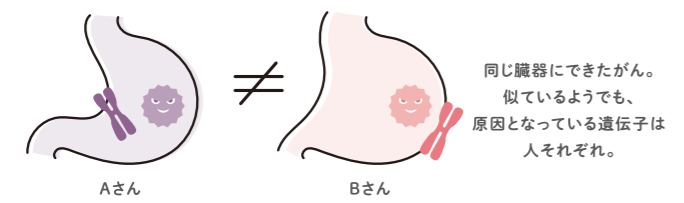
5 遺伝子の情報は 先祖代々受け継いだもの

遺伝子は、細胞一つひとつの特徴を決めながら、結果的にカラダ全体の見た目や体質の違いをつくっています。親と外見や体質などが似ているのは、遺伝子にある情報が親や先祖から受け継いだものだからです。遺伝子の違いはゲノムの違いとなり、私たち一人ひとりの違いを生んでいます。



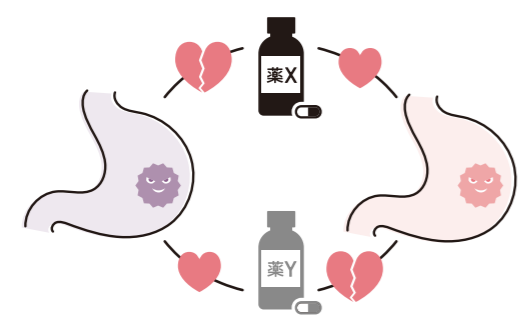
8 同じがんでも 変異した遺伝子は違い、個性も違う

よって、例えば胃がんなら、「胃に異常が出た」というよりも、「そこにあった細胞の遺伝子のどこかに異常が出た」と考えられます。つまり、同じ部位にできたがんでも、一人ひとりの設計図を開いてゲノムを読み解くと、人によってがんの原因となった遺伝子の変化や性格が異なる可能性があるのです。



9 ゲノム情報から変異した遺伝子を特定し、 治療薬を選ぶのが「がんゲノム医療」

同じ部位でもがんによって性格が違つたとなれば、相性のよい薬も違つて考えられます。そこで、ゲノム情報の解析により変異を起こした遺伝子を探し当て、がんごとに個性を特定し、より相性のよい治療薬とのマッチングを目指すのが「がんゲノム医療」なんです。



GOAL 10 がんゲノム医療は 遺伝子検査から始まる

がんゲノム医療で鍵を握るのが、情報の伝達エラーで変異した遺伝子の特定です。がんゲノム医療で、まず「遺伝子パネル検査」の実施と分析から始まるのはそれが理由です。

がんゲノム医療のこと、なんとなくイメージつかんでいただけましたか？細胞のかたまりである私たちのカラダ。細胞をつくる遺伝子情報は人それぞれで、そのどこかが変異してがんになったとしてもやはり個性が残ります。よって、効果が期待できる治療薬も人それぞれ違うということになるのです。ところで、設計図が健全にボタンタッチされ、少しでも遺伝子変異リスクを減らせるように、紫外線の浴びすぎや喫煙などの生活習慣は改めて見直したいですね。

NEXT ▶ さて、がんゲノム医療がどんなものなのか少しだけ見えてきたところで、次は日本のゲノム医療の現状、がんゲノム医療のアプローチなどについて解説していきます。

日本のがんゲノム医療

国立研究開発法人国立がん研究センター 中央病院
研究担当 副院長・先端医療科科長

山本 昇先生



日本におけるがんの研究や診療の中心的存在である国立がん研究センター。がんゲノム医療でも世界最先端の研究、治療が行われています。そのリーダーシップをとる山本昇先生に、日本のがんゲノム医療の現在と未来についてお話を聞きました。

がんゲノム医療は、国のがん対策にも織り込まれているのですね。

国には、がんの治療や予防策を充実させるため「がん対策基本法」という法律があります。その下で2018年に策定された「がん対策推進基本計画」に、患者さん本位の医療の実現に向けてがんゲノム医療の推進が明記され

ました。国として専門医療機関の指定をはじめとする実施体制の構築が進められています。

国立がん研究センター 中央病院は、中心的な取り組みを進めてこられました。

本格的ながんゲノム医療の実現を目指し、当院でTOP・GEARプロジェクトというのを立ち上げたのが2013年です。一度に多くの遺伝子異常を検出できる日本初の技術「NCCオンコパネル」を企業と共同開発しました。現在日本で承認されている遺伝子パネル検査の一つ「OncoGuide NCCオンコパネル」の前身です。

また、適応可能な治療薬の選択肢を増やすため、国内外の治療への参加にも力を入れてきました。患者さんがこの医療のメリット

を受けられる環境を一日でも早くつくろうと、一連のプロジェクトは当院として初の全診療科参加型で進められました。

日本のゲノム医療のさらなる前進のために、必要なことは何でしょうか。

当院の最新データでは、検査結果からがんゲノム医療の検討対象となった方のうち16.9%が遺伝子変異に合わせた治療に結びつきました。しかし、そのうち保険適用の薬を使えたのは36%の患者さんだけ。選択肢となる治療薬が承認を受けているがん種と違えば適応外となるのが現状です。自費診療を希望された場合には高額負担という課題に直面します。検査から治療につなげていくために、がんゲノム医療で承認された治療薬を増やすことが重要です。

治療薬の承認には年単位の時間を要します。その間の対策はありますか。

遺伝子異常にアプローチした既存薬の治療に患者さんが参加することで、治療薬を使うことが可能です。ゲノム医療を前提とした新薬の治療も選択肢です。また、当院では医師主導治療を積極的に実施し、新たな治療薬の開発を進めています。その他、患者申出療養制度を利用した臨床研究を全国のがんゲノム医療中核拠点病院と共同で行うなど、治療薬の選択肢の受け皿を増やす試みを広げています。

多くのがん患者さんがゲノム医療に期待しています。

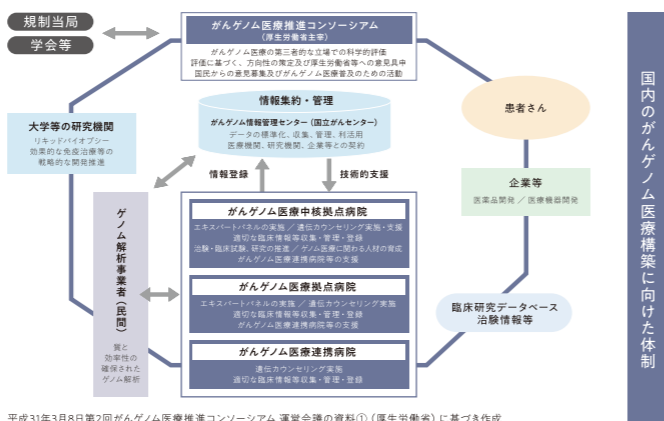
検査を受けても期待に心えられないケースがまだ多いですが、それでも国内で10〜15%の方は新たな治療につながっています。これを2025年には25%にというのが目下の目標です。

また、がんと診断された時点で遺伝子検査を行い、標準治療とゲノム医療を柔軟に組み合わせられるような環境の必要性も感じ

ています。がんを完治、またはがんと共存し、社会復帰を実現することが、患者さんだけでなく社会にとってもメリットであり、この医療の意義だと思います。治療薬、情報、保険条件などについて、医師をはじめ関係者が今一生懸命頑張っているのです。より多くの患者さんにメリットを届けられる日はそう遠くないと信じています。

がんゲノム医療拠点病院である三重大学病院との連携についてはどうですか。

今ゲノム医療の大きな受け皿となっている治療は中央の病院に集中しがちで、地方の患者さんは参加機会に限られてしまっています。三重大学病院は、地方の中でも早くからゲノム医療に取り組まれており、地域でのリーダーシップを発揮されています。目の前にいる患者さんだけでなく、将来の患者さんのために互いにしっかりと連携していければと考えています。



(山本先生のご紹介)
国立研究開発法人国立がん研究センター 中央病院 研究担当 副院長／先端医療科科長／呼吸器内科 医長／臨床研究支援部門長

がんゲノム医療の受け皿となる治療の一つでも増やすため、全国、そして世界を奔走した。国立がんセンターの理念「全ての国民に最適ながん医療を提供する」への強い共感が、ゲノム医療への熱意を駆り立てる。人材育成は未来をつくること、若手にはかなり厳しい指導者の顔も。コロナ禍の影響もあり、週末にお気に入りのサイクリングコース(往復約50km)をクロスバイクで走ることが最近の限られた気分転換。季節の移り変わりや街の流行など、いろいろな発見を楽しんでいるという。

がんゲノム医療のアプローチ

がんゲノム医療がこれまでの治療と大きく違うのは、がんの根本的な原因となっている遺伝子から患者さんごとの治療を考えるという点です。まずは、がんゲノム医療や治療の選択肢についての考え方を紹介します。

従来のがん治療との大きな違い

従来のがん治療は、過去に検証されたデータのうち、統計学的に有効性が高いものが選ばれ、標準治療として提供されています。しかし、これではすべての患者さんに有効であるとは限りませんので、治療に行き詰まる患者さんが出てくるわけです。

一方、がんゲノム医療では、一人ひとりのがんのゲノム情報に基づいた科学的推論により、統計学的にはなく、個別に治療を選択します。その上で、データに基づいた科学的な有効性の検討も行います。

がんの原因を見つける遺伝子パネル検査

がんゲノム医療では、まず、がん

診療で使える治療薬を一通り使用した後であり、遺伝子パネル検査の結果に基づき検討される候補治療薬の多くは、「既存薬を保険適用外で使用する」、あるいは「未承認薬を使用することになります。この場合、保険診療の対象とはならず、自由診療となります。

しかし、最近の治療薬は非常に高価ですので、患者さんのご負担をできるだけ少なくするために、代替案として、無料で治療薬を使用できる「臨床試験(治験)」にご参加いただけるように努めています。治験には、様々な段階のものがありますが、一定以上有効性や安全性が確認されたものを対象とします。患者さんのお体の調子を考慮しながら、安全に治験に参加し、治療効果を期待できるように、医師や薬剤師が細心の注意を払った上でご提案し、サポートしていきます。

現在のところ、検査から薬剤が見つかる確率は、10〜15%です。検査により、がんの原因となる遺伝子の変異が見つかったとしても、

原因となっている遺伝子の変異を見つけるための「がん遺伝子パネル検査」を受けていただきます。

この検査により、それぞれの患者さんが持つ遺伝子変異の組み合わせを明らかにし、一人ひとりによりふさわしい治療ができるようにすることを目指しています。臓器別に治療を考えるのではなく、がんの原因となっている遺伝子に迫ることで、標準治療で治療効果が見られなかった患者さんの選択肢が増えることが期待できます。

検査では、遺伝子の変異が複数見つかることもあり。現在は、400程度の遺伝子変異の解析が可能ですが、もっと多くのがん遺伝子変異を見つけれられるような国家的プロジェクトも進んでいます。

それに対する治療薬が見つからないことの方が多いのです。その理由は、遺伝子変異に働きかける治療薬の開発がまだまだ進んでいないことです。標準治療薬の適応範囲の拡大や、薬の開発を進めるために、臨床試験を数多く実施しており、患者さんのご協力を頂いているところです。

がんゲノム医療の現状と今後の展望

2019年6月に保険適用となつて以来、すでに1万件以上のがん遺伝子パネル検査が国内で実施されました。患者さんからの要望はますます強くなると考えられ、我が国のがんゲノム医療は、人材育成を含めさらなる体制の強化が必要です。

当初のがん遺伝子パネル検査は、がん組織を用いることが前提であり、がん組織のない患者さんは、がん遺伝子パネル検査を保険で受けることができませんでした。しかし、新しい技術として、がん組織から血管内にこぼれ出た遺伝子を検

検査結果に基づく治療の検討

がんゲノム医療では、遺伝子パネル検査でわかったがんの原因となっている遺伝子変異に対し“有効な治療薬はどれか”という視点で治療を考えます。有効と考えられる候補治療薬が見つければ、それを用いた治療が、その患者さんにとって有用であるかを「エキスパートパネル」という専門家会議で討議します。有用と結論されましたら、治療に向かいます。

選択肢は、標準治療ではない治療薬

現在のがんゲノム医療は、標準治療を終了された患者さんを対象としています。ということは、保険

査する「リキッドバイオプシー」が2021年8月より保険適用となりました。これにより、がん組織のない患者さんでも、がん遺伝子パネル検査を保険診療で受けていただくことが可能となっています。

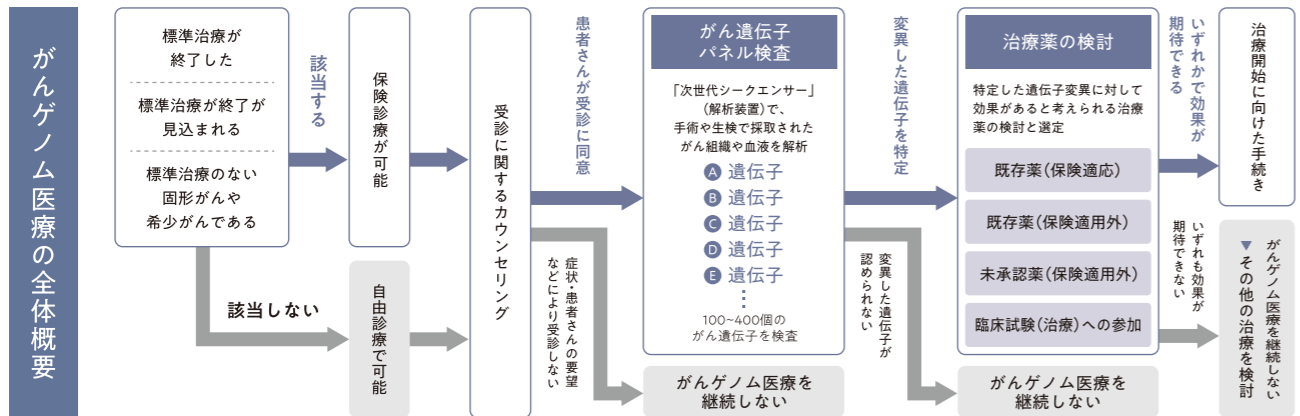
将来的には、がん治療の最初から遺伝子パネル検査に基づいた薬剤選択をしたいというのが、我々現場の医師の、そして多くの患者さんの希望です。米国ではすでに初期治療から実施されており、日本もそういった方向を目指しています。関連の実証研究も始まっていますので、実現する日は遠くないかもしれません。

(参考)

標準治療とは：科学的に許容できる治療効果や安全性が検証された最も推奨される保険治療
適応外使用とは：国内で承認されている治療薬(標準治療薬)を承認されていないがん種や臓器に使用すること。ほとんどのがん治療薬は、がん種や臓器ごとに承認されている。

未承認薬とは：有効性や安全性が科学的に十分検証されておらず、臨床現場での使用が承認されていないもの。
臨床試験とは：患者さんや健康な方を対象として、薬や医療機器などの有効性や安全性などを検証するための試験。複数の方を対象に段階を踏んで行われる。

がんゲノム医療に関する情報サイト
「国立がん研究センター」がんゲノム医療 もっと詳しく知りたい方へ
https://ganjoho.jp/public/dia_tre/treatment/genomic_medicine/genmed02.html



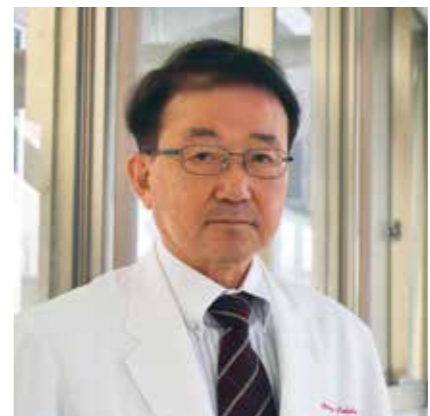
三重大学医学部附属病院
ゲノム診療科 客員教授

中谷 中

NAKATANI KANAME

Message

がんゲノム医療は、発展途上の医療ですので、患者さんにはまだ十分に満足いただけない点も多いかと思えます。当院も、最先端の情報や技術を取り入れて、よりよい医療をご提供できるように努めていきますのでご協力とご理解をお願いいたします。がん遺伝子パネル検査については、当院がんゲノム外来、あるいは遺伝カウンセリングでご説明しています。いずれも十分にお時間をとっていますので、ゆっくりとご相談ください。



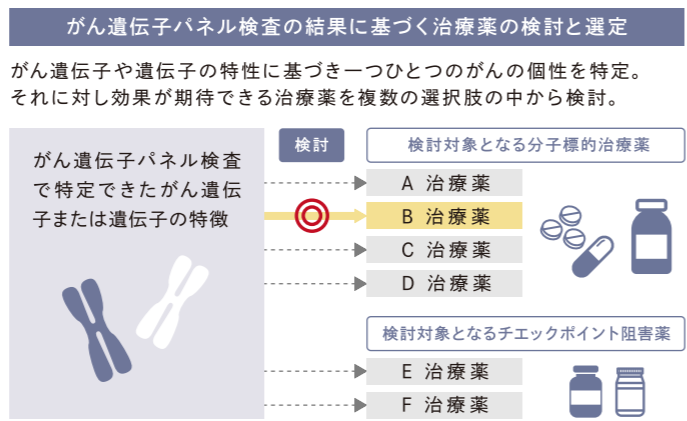
がん遺伝子パネル検査に基づく治療

がんゲノム医療では、がん遺伝子パネル検査でがんの原因になっている遺伝子の変異を見つけ、それに合った薬物療法が検討されます。ここでは、選択肢となる治療薬についてご説明します。

がんゲノム医療における薬物療法：分子標的治療薬

がんゲノム医療では、がんの原因となつていて遺伝子に作用し、効果が期待できる治療薬を使った「薬物療法」がとられます。がん治療薬にはいろいろな種類がありますが、がんゲノム医療では「分子標的治療薬」が主な選択肢となります。

分子標的治療薬は、がん特有の分子や遺伝子を標的にして、がんの増殖・進展を阻害しようとするもので、「がん細胞の弱点を狙い撃ちにする薬」とも言えます。健康な細胞への影響が少ないため、副作用が少ないとされています。分子標的治療薬は、薬により狙う標的が違うため、患者さんごと



がん遺伝子パネル検査の受診が推奨されるがん

現状では、がん遺伝子パネル検査を受けても、患者さんに新たな治療を提供できる割合はまだ高くありません。よって、遺伝子パネル検査を検討する際、「どの疾患だと治療につながる確率が高いのか」を考える必要があります。

ここで参考になるのが、2020年に策定された欧州臨

に病態を特定するがん遺伝子パネル検査が非常に重要です。

また最近の研究では、がん細胞をたたく免疫が適切に働くよう導く「免疫チェックポイント阻害薬」という治療薬の効果について、遺伝子パネル検査で予測できると報告されています。がんゲノム医療において、分子標的治療薬とともに重要な選択肢になると考えられます。

がんゲノム医療を前提とした治療薬

現在、様々な分子標的治療薬や免疫チェックポイント阻害薬がありますが、ほとんどが「肺がん」といったように特定のがん種を対象に承認されたもので、「〇〇遺伝

子」が原因の「がん」で承認されているものは多くありません。そんな中、がんゲノム医療を前提とした治療薬の開発も少しずつ進んでいます。

2019年には、「NTRK融合遺伝子」と呼ばれるがん遺伝子を持つ固形がんを対象にエントレクチニブ（商品名：ロズリトラク）という治療薬が承認されました。現時点では、パネル検査でしか確認できないNTRK融合遺伝子を対象としており、がんゲノム医療のために開発・承認された治療薬と言えます。

このようにがんゲノム医療に適応できる治療薬が少しずつ増えてきています。

床腫瘍学会（ESMO）のガイドラインです。このガイドラインでは、発症者数が比較的多い疾患のうち、前立腺がん、卵巣がん、肺がん、胆道がんで遺伝子パネル検査を特に考慮するよう推奨されています。これらのがんによく見られる遺伝子変異を標的にした治療薬があり、治療につながりやすいということが理由です。

また、前述のがんゲノム医療で承認された治療薬（エントレクチニブ）が標的とする「NTRK融合遺伝子」は、唾液腺がん、小児がん、肉腫などで比較的高頻度にとめられます。このように治療の選択肢があり得るがんにおいて、がん遺伝子パネル検査を積極的に考慮する必要があります。

薬物療法におけるがん遺伝子パネル検査の役割

現在、保険で認められたがん遺伝子パネル検査の実施は、「標準治療が終了または終了が見込まれる

方」が対象になっていますが、もっと早期から行うべきという議論があります。

例えば、乳がんは、薬物療法の選択肢が最も多い固形がんですが、治療薬の中には、特定の遺伝子変異がある場合に効果を発揮しないものもあります。もし先に変異を把握できれば、時間を無駄にすることなく、早い段階から別の治療薬を選択できます。

また、予後が悪い傾向の強い固形がんは、頻りに認められる遺伝子変異があります。早期の段階でその遺伝子を確認できれば、より強力な薬物療法で治療を開始するという判断ができ、予後改善につながる可能性があります。

こうした例が示すように、薬物療法をより適正に使い、治療成績を向上させるために、がん遺伝子パネル検査が将来的により早期から導入されることが期待されているのです。

三重大学医学部附属病院
腫瘍内科 助教

戸野 泰孝

TONO YASUTAKA

Message

医師として心がけていることは、「希望を失わない、寄り添った診療」。近い将来、がんゲノム医療を役立てて、もっと多くのがん患者さんを救えるようになって信じています。プライベートでは、子供と図書館で絵本を探し、一緒に読むことを楽しんでいます。



三重大学医学部附属病院
外来化学療法部 部長 / 腫瘍内科 副科長 講師

齋藤 佳菜子

SAITO KANAKO

Message

ひとりひとりに個性があるように、「がん」にも個性があります。がんゲノムの技術を使って、「がんの個性」に合った治療を探していきたいと思っています。「がん」になっても、その人らしく生きられるように、個性を尊重しながらサポートしていきたいです。



三重大学医学部附属病院
がんセンターセンター長 / 腫瘍内科 科長 准教授

水野 聡朗

MIZUNO TOSHIRO

Message

がん薬物療法は、効果や副作用の点で、まだまだ解決すべき問題がたくさんあります。このような状況の中にあっても、患者さんに少しでも納得いただけるような治療を提供できるよう努力しています。



三重県のがんゲノム医療体制

住む地域に関わらず、必要な方ががんゲノム医療を受けられるよう、県内での普及と確立を目指す三重大学病院の体制や地域の医療機関との連携についてご紹介します。

**三重県内で
がん遺伝子パネル検査を
受けられる医療機関**

がん遺伝子パネル検査は、現在、厚生労働省が指定した全国のがんゲノム医療中核拠点病院(13か所)、がんゲノム医療拠点病院(32か所)、そしてがんゲノム医療連携病院(215か所)のみで受けることができます。

三重大学病院は、2019年9月に「がんゲノム医療拠点病院」として指定を受け、遺伝子パネル検査をベースにしたがんゲノム医療体制を築いています。2022年には伊勢赤十字病院が、「がんゲノム医療連携病院」に指定され、がん遺伝子パネル検査を行うことが可能になりましたが、三重県内には

現在のところ他に指定病院がありません。そのような背景から、当院では県内のがん治療を行うどの病院でもできるよう、各地の医療機関との連携を進めています。

**三重大学病院の体制：
ゲノム診療科と横断的チーム**

三重大学病院では、ゲノム医療を専門とする「ゲノム診療科」を開設しています。ゲノム診療科では、がん遺伝子パネル検査の相談・実施はもちろん、遺伝性疾患に関するカウンセリングも行っていきます。身体面のみならず、心理面からもサポートできるよう臨床遺伝専門医、遺伝性腫瘍専門医、病理専門医、がん薬物療法専門医、認定遺伝カウンセラーなど多様な

専門家を揃えています。

さらに、がん遺伝子パネル検査は、臓器の壁を越え、がんの個性に基づいて治療を行う窓口となるわけですから、それぞれの臓器やがんの特徴も踏まえる必要があります。よって、院内のさまざまな部門や診療科の連携が非常に重要です。遺伝子検査結果から一人でも多くの患者さんが治療につながるよう、ゲノム診療科を中心にさまざまな部門や診療科の専門性を統合した多職種横断的チームでがんゲノム医療に取り組んでいます。

**三重県内の病院との
連携体制の強化**

三重大学病院は、県内唯一のがんゲノム医療拠点病院として、県

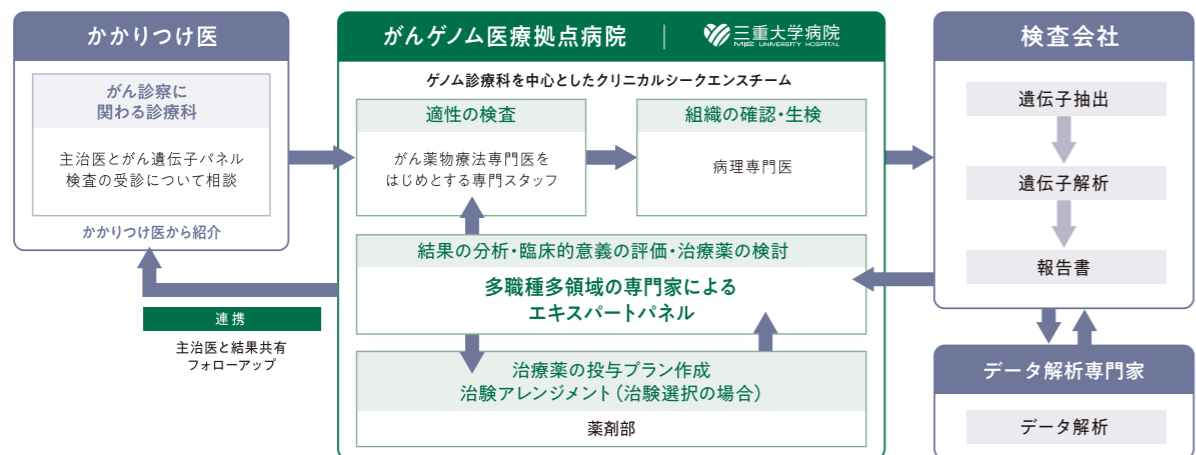
**がん遺伝子パネル検査は
保険適用です**

がん遺伝子パネル検査は、2019年6月に、左記の条件を満たす方を対象に保険適用になりました。

- 標準治療となる治療法がない固形がんの方
- または、固形がんで標準治療の有効性が期待されにくい状態となった方
- このいずれかで、新たな薬物治療を希望されており、さらにその後の治療に対応できる全身状態にあり、外来通院が可能な方

検査費用は56万と高額ですが、保険適用の場合の患者さんのご負担は、1割〜3割となります。高額療養費制度の対象になっているため、実質的な負担はそれよりも少なくなる可能性もあります。将来的に、がん遺伝子パネル検査を一般的ながん診療プロセスに組み込んでいければ、がん治療の効果をもっと高めていくことができると考えられます。

- ①かかりつけ医で相談(保険適用には条件があります)
- ②かかりつけ医から三重大学病院へ紹介
- ③がん薬物療法に関する専門家により、患者さんにとっての検査意義や全身状態に基づき検査実施の可否を検討
- ④検査を実施する場合には、がん組織のご提供、または生検の実施
- ⑤検査専門機関でのがん遺伝子の検査・解析
- ⑥三重大学病院の専門家チームであるエキスパートパネルで検査結果を細かく分析した上で、治療薬候補の検討や投与について慎重に検討
- ⑦主治医とエキスパートパネルによる分析結果と治療方針について共有
- ⑧治験活用を含め、治療薬の投与が決定した場合には、薬剤師がサポート
- ⑨主治医から患者さんへのご説明、必要に応じてエキスパートパネルからサポート
- ⑩患者さんの同意を基に、治療薬の投与開始、および患者さんの主治医との連携



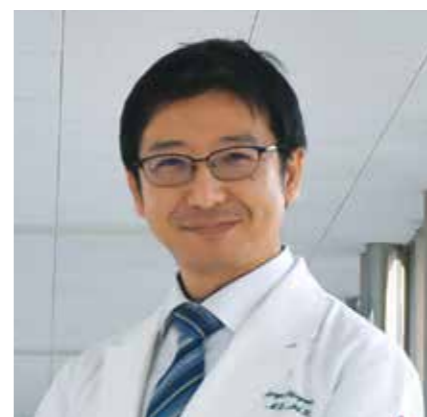
三重大学医学部附属病院
ゲノム診療科 科長 教授

奥川 喜永

OKUKAWA YOSHINAGA

Message

座右の銘は「一期一会」。医師としては、「患者様に寄り添った医療を提供すること」を大切にしています。がんゲノム医療を通じて、三重県内のがん患者さんに総合的なサポートを提供できるよう貢献したいと思っています。



がんゲノム医療のエキスパートパネル

がんゲノム医療に欠かせないエキスパートパネル。遺伝子検査の結果を正確に分析し、治療方針を的確に導く専門家チームです。三重大学病院でも、患者さんの思いを受け止め、この医療の可能性にかける約30名のメンバーが揃っています。

「エキスパートパネルとは」

遺伝子パネル検査は、がんの個性を正確に解析することがその後の治療方針を左右するため、精密かつ慎重な運用が求められます。見つかった変異が本当にがんの原因なのか、それに対しどんな治療薬が有効なのかなど、複雑なゲノム情報の分析と判断には、幅広い知見を集めた専門家チームによる慎重な議論が不可欠です。

がんゲノム医療では、そのチームを「エキスパートパネル」と呼び、厚生労働省からも必要条件が指定されています。エキスパートパネルを自施設のみで開催できるのは、全国でも「がんゲノム医療中核拠点病院」13施設と「がんゲノム医療拠点病院」32施設で、三重大学病院はそのひとつです。

「エキスパートパネルの役割」

エキスパートパネルには、がんの薬物療法を専門とする医師のみならず、さまざまな臓器・診療科の医師が参加します。また、遺伝やゲノム、がん組織を顕微鏡で診断する病理、遺伝カウンセリング、検査結果の解釈、がんに対する薬剤、がん看護など、幅広い領域の専門家も重要なメンバーです。

多様な知見を持ち寄り、一例一例、患者さんの治療歴や現在の状況、さらには家族歴や社会的背景まで含めて繰り返し議論することで、真に患者さんの役に立つ、有効性のある治療薬を見つけることを目指しています。

「これが三重大学病院がんゲノム医療のエキスパートパネル」

三重大学病院は、がん遺伝子検査を2017年から提供してきた実績を持ち、かねてから、京都大学や慶応大学と連携して、結果解析を行ってききました。現在も、京都大学や愛知県がんセンターと病院間連携を結び、毎週それぞれのエキスパートパネルに参加しあうことで、互いに高水準のノウハウの蓄積を続けています。



慎重かつ丁寧に議論が繰り返される

認定遺伝カウンセラー

がんゲノム医療を受けようとする患者さんやご家族に、必要な情報の提供などを行いながら、心理的な面から意思決定をサポートしています。患者さんに結果をご報告するとき、どんなことに気をつけてお伝えすればよいか常に考えています。



Message

この医療が、夢のような医療から、当たり前に行われる医療になってほしいと願っています。スタッフが分かりやすくご説明し、一緒に考えてまいりますので、どうぞ安心してお越しください。

医学・看護学教育センター
講師 望木郁代

遺伝子解析技術認定士

検査の確認と提出、エキスパートパネルのコーディネーション、検査結果の品質や遺伝子変化についての解釈、2次的所見が疑われる際の検査を担当しています。エキスパートパネルでは、検査結果の信頼性、妥当性に注意しています。



Message

エキスパートパネルごとに新しい知見が得られ、ゲノム医療の発展を感じます。ゲノム医療は日々進歩しています。検査を行うことで、有効な薬剤や治療にエンターできる可能性が出てきますので、担当医を通じてなど、ゲノム診療科に問い合わせしていただければと思います。

検査部
臨床検査技師 技師長 森本誠

Message

正確な検査に向け、検体の作成法など、各施設の臨床検査技師における正しい知識・技術の普及に努めたいと考えております。

検査部
臨床検査技師 副技師長 池尻誠

Message

的確な核酸抽出、品質管理、解析などを旨とし、がんゲノム医療を支える臨床検査技師として業務に励みたいです。

検査部
臨床検査技師 中村麻姫

当院エキスパートパネルメンバーの一部をご紹介します！

病理専門医

がん遺伝子パネル検査に用いる病理検体(がん組織)の確認をしています。エキスパートパネルでは検査の結果と検査に提出された病理検体との整合性がとれているかなど、検査の質について評価しています。

Message

がんゲノム医療は、今後の医療を大きく変える可能性があります。一人でも多くの患者さんの治療のチャンスを引き出したいと思います。



病理診断科
准教授 今井裕

Message

医療・医学の進歩は早くなっています。患者さんにとって、現時点での最良の検査と治療の提案をします。正しくない期待や必要のない不安を避けるためにも、まずは担当の先生に相談してみましょう。



修復再生病理学
講師 橋詰令太郎

がん看護専門看護師

がん遺伝子パネル検査は、聞きなれない医療用語も多くありますので、わかりやすい情報をご提供したり、検査費用などについてもご説明し、患者さんにご家族が理解を深めていただけるように支援しています。また、エキスパートパネルはもちろん、診療の中心となる主治医や病棟・外来看護師、院内他職種、他施設と連携をとりながら、多職種で患者さんにご家族を支える環境を整えることを心がけています。

Message

がん遺伝子パネル検査を受ける患者さんは、がん治療が終了もしくは終了見込みの方で、それぞれが身体の症状や気持ちのつらさを抱えながらも、期待を寄せて検査に臨む方が少なくありません。私たちは、検査前から十分な心のケアを行いながら患者さんの選択を支えることを大切にしています。また検査後も患者さんにご家族の身近なサポーターで在りたいと思っていますので、まずは気がかりなことやご心配なことを聴かせてください。



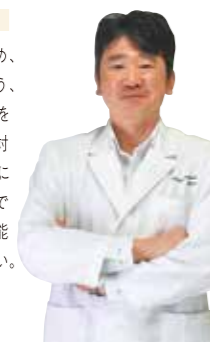
緩和ケアセンター
がん看護専門看護師
左)看護師長 堀口美穂 右)看護副師長 辻井絵美

がん指導薬剤師

遺伝子パネル検査にて推奨された候補薬の投与量や薬価、投与方法に関する情報提供を行っています。小児の場合は、まだ報告が少ないこともあり、安全性を十分に確認しながら、在宅での投与や服用のしやすさなどを考慮してご提案しています。

Message

高額かつ期待のかかる治療となるため、候補薬の効果が十分に発揮されるよう、薬物動態の解釈や剤形の選択などをしっかり行っていきます。標的分子に対する医薬品開発がさらに加速することにも期待しています。遺伝子パネル検査で患者さんにあった治療薬が見つかる可能性もあるので、前向きに検討してください。



薬剤部
部長・教授 岩本卓也

Message

ゲノム医療に基づいた薬剤が徐々に承認されてきています。ゲノム医療が普及し治療が確立することで、患者さんの選択肢が増えることを期待しています。薬剤について知りたいことがあればお声掛け下さい。



薬剤部
薬剤師 山田真帆

がんゲノム医療の

Q & A

がんゲノム医療や遺伝子パネル検査について、よくお受けするご質問を答えとともにご紹介します。

三重大学医学部附属病院
医学・看護学教育センター
講師 望木郁代
ゲノム診療科 外来医長
講師 橋詰令太郎

がん遺伝子パネル検査は、唾液で簡単に受けることができる市販の遺伝子検査とどう違うのですか？

A がん細胞の遺伝子を見つける高精度な検査は、市販のものとは大きく違います。

最近インターネットでも申し込めるような遺伝子検査も多くあり、どう違うのだろうかと思われる方も多いかもしれません。

まず、がんゲノム医療の一環として提供される遺伝子パネル検査は、がんの原因になっている遺伝子の診断において信頼性が保証されている非常に高精度な検査です。現行の保険診療としての検査は、がんの治療を目的として、がん組織自体を用いて行います。一方で、唾液で行う一般的な遺伝子検査は、遺伝的な体質などを調べることを目的にしています。がん遺伝子の変化やその時点でのがん発症の有無を判断することはできません。中には、科学的な検証が十分でないものもありますので、利用には留意も必要です。

また血液による検査では、がん細胞由来の遺伝子の変化を調べることは可能です。

遺伝子パネル検査のために、がん組織をとる手術が別途必要ですか？

A 通常、検査のための手術は行いませんが、少量のがん組織を採取する「生検」が考慮されます。

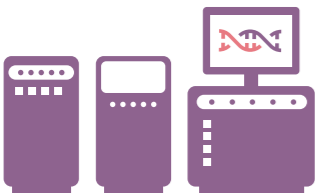
検査のためだけにがん組織を取る手術は、通常行いません。すでに行われた手術の際に採取した組織を使うことが一般的です。ただし、遺伝子パネル検査を目的として、内視鏡や注射針のようなものを使ってがん組織のごく一部を採取し、検査する場合もあります。これを生検といいます。

生検の場合は、一定以上の組織量が必要になりますので、部位などにより可否を判断します。また、患者さんの体への負担を優先して検討します。ただし、現在は組織検体が、充分採取できない方に対して、血液を用いたがん遺伝子パネル検査が保険で提供可能です。

定期的に遺伝子パネル検査を受けられますか？

A 現在の保険適用条件に基づく「生涯で一回のみです」。

遺伝子パネル検査は、定期診断のように活用することは前提とされており、がんを発症し、標準治療でも効果が見られなかった方が対象となります。現在の保険適用条件では、生涯で1回しか保険適用とはなりません。一方、自由診療がん組織か血小板のどちらかであれば何度でも受けることができます。



遺伝子パネル検査で、他のがんがあるかどうかわかるのですか？

A 保険適用となる検査では、治療中のがんが対象となります。

遺伝子パネル検査の目的は、全身のがんをくまなく調べるというよりも、治療中のがんを対象に新たな治療を見つけることです。よって、保険適用での検査では、現在治療中のがん細胞の遺伝子にどのような変化が起きているのかを集中的に調べます。この場合、手術あるいは生検で採取された1ヶ所のがん組織を検体として用いますので、他の部位にもがんがあるかどうかは分かりません。一般的に、がん遺伝子パネル検査で他の部位にもがんがあるのかを調べることは困難です。

遺伝子パネル検査をすれば、膵がんなど難治がんにも治療法が見つかることがありますか？

A 確率が高いわけではありませんが、見つかることもあります。

膵がんをはじめとする難治性の高いがんの場合にも、必ずしも確率は高くありませんが、治療が見つかることもあります。また、遺伝子パネル検査により、生まれつきの遺伝子の変異が分かり、治療の選択肢が広がるケースもあります。

がん患者ですが、パネル検査の保険適用の条件にはあっていません。自費での検査を受けた上で、最善の治療薬を見つけてもらうことはできるのですか？

A 可能です。

検査自体は、保険条件に合わなくても自由診療として検査を受けることができます。その結果、候補薬剤が見つかった場合は、保険検査の場合と同様に治療への参加や自費での使用を考慮します。ただし、薬剤使用における保険適用の範囲や治療への参加条件などが、保険検査の場合と異なることがあります。詳しくは、主治医の先生にご相談ください。

三重県内ではどこで遺伝子パネル検査を受けられるのですか？

A 県内では現在、三重大学病院のみで検査が可能です。各地で主治医の先生が相談窓口になってくれます。

三重大学病院は、2019年9月にがんゲノム医療拠点病院として承認され、エキスパートパネルを含めた総合的ながんゲノム医療を行っている県下唯一の施設です。検査を検討されたい場合は、まず主治医の先生に相談してみてください。がんゲノム医療に関し、県内の病院と連携協力体制ができていますので、三重大学病院以外であっても、担当の先生にご相談いただくことでがんゲノム医療への道が開かれます。



親族に乳がんが多いので、遺伝性乳がんについて調べたいのですが？

A 自由診療での遺伝学的検査なら調べることも可能です。

未発症の方でも、血液による遺伝性乳がんに関係する遺伝学的検査を受けることができます。ただし、その場合は、保険適用にはならず自由診療となりますので、検査費用が保険の検査に比べて高くなります。また、検査手法は、保険診療とは異なるものとなります。

検査により得られたゲノム情報は、どうやって管理されるのですか？

A 国の個人情報保護法に則って厳重に管理されます。

すべての情報は、国内の個人情報保護に関する各種法令に則り守られ、実施病院でもこれを徹底しています。また、検査の際に同意をいただいた患者さんに限って、国が国立がんセンター内に設置した「がんゲノム情報管理センター(C-CAT)」に検査や診療に関するデータが登録されます。この目的は、日本のがん医療のマスターデータベースとなる「がんゲノム情報レポジトリ」を構築することです。登録にご同意いただいた場合も、データは個人を特定できない形で送信され、厳重に管理されます。

がんゲノム医療

～未来につなぐ三重大学病院の取り組みと願い～

三重大学医学部附属病院 ゲノム診療科 客員教授 | 中谷 中



PROFILE: 遺伝子検査における精度のあり方を重視、自らも臨床検査専門医と臨床遺伝専門医の資格を持つ。2011年から毎年東京で主宰していた遺伝子検査に関する公開シンポジウムで、日本のがんゲノム医療の牽引者である近畿大学の西尾和人教授と出会い、「ズルズルとがんゲノム医療に引きずり込まれた」とのこと。共に研究、臨床、人材育成に取り組み、気が付くとがんゲノム医療の確立に奮闘していた。2014年以降、日本臨床腫瘍学会の「大腸がん患者におけるRAS遺伝子変異の測定に関するガイドンス」作成にも参加。三重県でがんゲノム医療の産声をあげさせ、育て、確立への道を切り拓いてきた。

がんゲノム医療の実施体制の確立が早くから進められてきた三重大学病院。患者さんが三重県どこにいても公平に最先端医療を受けられるようにしたい、まだ新しいこの医療の未来に向けて、体制や環境づくりが続いています。

三重大学病院では、かなり早くからがん遺伝子検査の研究が行われてきました。

2000年頃から遺伝子検査の充実を進め、全国でも有数の実績を持つ遺伝子の検査室を作り上げてきました。2015年に、次世代シーケンサーという最新鋭の遺伝子解析機器を導入し、臨床現場での活用を検証した後、2017年、東海地区で初めて、自由診療によるがん遺伝子パネル検査を開始しました。

ヒトのゲノムの全解読が完了するかもしれないの頃から始まっていた研究や取り組みが、三重大学病院のゲノム医療のベースになっているということでしょうか。

とっては、ご自身の治療を目的としながらも、同時に新しい治療薬の開発への貢献をもしたい、というところになります。今、一人でも多くの患者さんの治療の出口を探すことは、次世代のもっと多くの患者さんの出口につながる、この医療の選択にはこうした目的もあるということにご理解とご協力をいただきたいとお願いたします。

この新しい医療の可能性が今後もっと広がっていくことが期待されています。

がんゲノム医療は、まだ始まったばかりの医療です。大事に育ててゆかねばなりません。今は治療薬への到達率もそれほど高くありませんが、これから徐々に上がってゆくものと信じています。そうすれば、がんは死ぬ病気から死なない病気へ、そして、よりよい生活がおくれる病気になります。

そうした医療がこの三重県どこにいても受けられるように、それが私自身の強い思いでもあり、当院の使命でもあります。

者さんが、当院でも地元の病院でも、高い水準のがんゲノム医療を受けられるように、県内の各医療機関と人材育成や情報・ノウハウの共有などで協働することも大変重要な役割です。

この最先端医療を地方でも時差なく受けられるようにすることを目指しているのですね。

最先端医療の導入は、病院にとっても現場の人間にとっても相当のエネルギーがいることで、患者さんにも受療の意義をご理解いただくことが求められます。リソースや需要の面で、確かに都会は普及の条件が揃いますが、提供する病院が都会にしかなければ、わざわざ出かけなければなりません。行けない方は受療チャンスも失います。ならば、三重県、どの地域の患者さんにも身近なところでこの最先端医療を提供したいと私は思います。そのための拠点病院であり、地域連携です。

ゲノム医療の前線を走り続けてきた目から、この医療の今をどう見えていますか。

がんゲノム医療が目指すのは、治療という出口です。遺伝子の検査技術は驚くほど進化しましたが、検査から治療に到達できる患者さんはまだ多くありません。この数を増やすには、治療標的となる遺伝子をもっと見つけること、そしてそれに対する治療薬の開発を急ぐことです。治療薬の開発をさらに加速させる上で、患者さんの治療参加が大きな意義を持っています。

治療が治療の選択肢でありながら、この新しい医療のこれからの重要性だということですか。

我が国のがんゲノム医療の最大の目的は、標準治療となる治療薬を増やし、患者さんの治療チャンスを今以上に増やすことです。しかし、選択肢が限られる現在、治療を活用しながら、治療のチャンスを一つでも増やそうとしている側面が強くなります。患者さんに

2018年、国によるがんゲノム医療の体制づくりが本格化し、当院も厚生労働省から「がんゲノム医療連携病院」に指定され、翌年9月には、「がんゲノム医療拠点病院」となりました。長年の研究や実践を通じて、人材や検査の質、小児がんを含む幅広い症例への対応、地域連携など、この新しい医療を適切に実施できる体制を築いてきたことが、今、地域を代表する拠点病院としての機能を支えていると思います。

拠点病院としての機能は、単にゲノム医療を提供するだけにとどまりません。

がんゲノム医療拠点病院の役割は、①エキスパートパネルの実施、②遺伝カウンセリング実施、③適切な臨床情報等の収集・管理・登録、④がんゲノム医療連携病院等の支援、となっており、実際に県内の患者さんのがんゲノム医療を引き受けています。

また、三重県の地域医療を牽引する立場にある当院としては、患