

2019. 8 増刊号

地方独立行政法人宮城県立病院機構 **がんセンター便り**

# 「がんゲノム医療センター」特集

 宮城県立がんセンター地域医療連携室



## がんゲノム医療外来開始します

がんゲノム医療センター担当職員



向かって左より

後列 伊藤 信 (総括補助・研究所) 土屋雅美 (CGMC薬剤師) 須藤奈緒子・佐山 幸・小寺美由紀 (CGMC看護師)

前列 竹内美華 (CGMC臨床検査技師) 安田 純 (センター長) 佐藤千賀 (看護部副部長)

CGMC : がんゲノム医療コーディネーター

### 当院でのがん遺伝子パネル検査

医療機関向け  
相談窓口

がんゲノム医療センター (安田 純)

E-mail: jun-yasuda@miyagi-pho.jp TEL: 022-384-3151(代)

手続方法

地域医療連携室を通じて当院専用外来を予約

料 金

保険診療で実施診察料の他総額56万円の検査(3割負担で16万8000円)  
費用は2段階で請求(検査開始時に8万円、結果の相談料48万円)

スケジュール

検体提出から最終結果返却まで2~3ヶ月

## がん遺伝子パネル検査

がんの原因遺伝子変異をゲノム解析で同定し、それを標的とした薬剤によって、場合によっては完治も期待できる効果的ながん治療が可能になります。今年度から全国の「がんゲノム医療中核病院・連携病院」において「がん遺伝子パネル検査（以下パネル検査）」を保険診療で実施することになりました。このパネル検査は100を超えるがん関連遺伝子を次世代シーケンサーで一括解析する技術で、現在、保険診療で承認されたのは国産のNCC オンコパネルと米国製のFoundation One CDxの2つです。現在の主な適応は、標準治療がないか、標準治療が終了（終了見込みも含む）しても効果がない固形がんや原発不明がんのうち、全身状態の良い方です。

この検査の特徴はその実施の仕組みです。パネル検査で得られる遺伝子変異情報などの解析結果は各病院だけではなく、厚生労働省が国立がん研究センター内に設置した「がんゲノム情報管理センター」（以下C-CAT）にも送られ、そこで推奨可能な薬剤の有無や参加できる治験の探索を行います。併せて、匿名化した各患者の臨床情報（癌腫や治療内容とその効果、副作用の有無など）を各病院からC-CATに送ります。C-CATは、これらがん患者のゲノムや診療情報に関するデータベースを構築し、その情報は内外の研究機関・製薬企業などによる研究開発に利用されます。

さらにパネル検査後の治療選択にはC-CATで探索した推奨薬剤情報などについてがんゲノム医療中核拠点病院等に設置されるエキスパートパネルと呼ばれる専門家集団での検討・推奨が必須です。エキスパートパネルの検討結果を受けて主治医が患者さんに文書で説明・相談して初めてパネル検査の費用を全額保険請求できる形式です。このエキスパートパネルにはがんの専門医ばかりではなく、遺伝カウンセラーやがんゲノム情報の取り扱いに詳しい生命情報科学の専門家も含まれることが望ましいとされています。

パネル検査は複雑なシステムで実施される高額な検査ですが、推奨可能な薬剤が見つかる確率は現時点では1～2割とされています。しかしながら、現在も分子標的薬剤が次々開発されており、C-CATで保管されている過去の検査結果から新薬の治験などへの誘導も行われることで、今後より良い薬剤が見つかる確率が上がり、ゲノム解析がすべてのがん患者さんで実施されるようになることが期待されています。

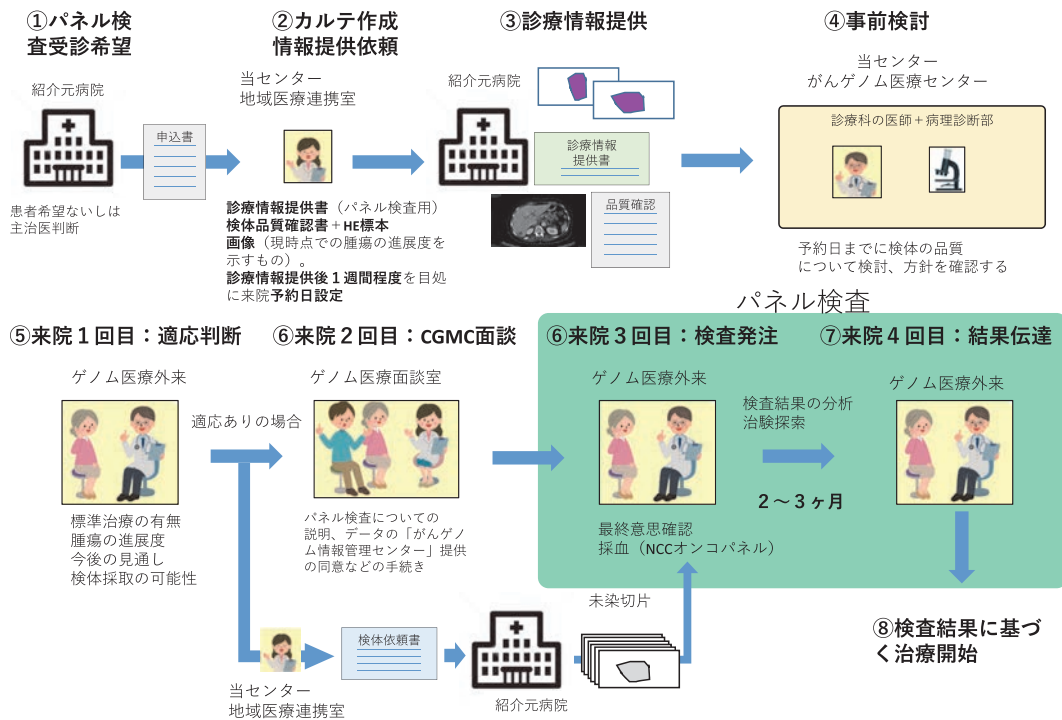
## 当院におけるがんゲノム医療外来について

がんゲノム医療連携病院である当センターでは外部の医療機関からがん遺伝子パネル検査受診を目的に紹介されてくる患者さんの受け入れ態勢を整備しているところです。詳細未定の部分が多いのですが、令和元年8月時点での方針についてご紹介させていただきます。

当センターでは外部医療機関からのパネル検査目的の患者さんの受け入れに際し、専門のゲノム医療外来を設置します（各科外来で実施）。ここでは検査の成否を左右する病理組織検体の品質と臨床上の適応の有無の評価を実施します。

受診されるにはまず当センターの地域医療連携室に「ゲノム医療外来」宛の下記紹介状一式をお送りください。病歴、画像情報、検体情報および、ヘマトキシリン・エオシン染色のプレパラートにより標本の腫瘍含有率などを評価したうえで、当院において適切な担当医を指名し、外来受診をしていただきます。なお、この時点ではパネル検査用の薄切未染プレパラートは提出不要です。なお、当院をパネル検査希望で直接初診で受診された場合、元の主治医の先生から紹介してもらうように一旦お戻りいただきます。

(図1) パネル検査受診までの流れ



## 初回受診の前に必要な資料、情報

- ・ 通常の診療情報提供書
- ・ ゲノム用の診療情報提供書 (ダウンロード用ウェブサイト準備中)
- ・ 検体品質情報提供依頼票 (ダウンロード用ウェブサイト準備中)
- ・ 腫瘍の進展度を確認するための直近の画像 (CT、MRI、PET など) とレポートのコピー
- ・ ヘマトキシリン・エオシン染色プレパラート (腫瘍含有量の多い標本ブロック2個分) とレポートのコピー

なお、パネル検査の成否は検査対象である腫瘍組織の状態によって決まります。固定時間が長い場合や、そもそも古い検体の場合成功率が低いと望ましくないとされています。現時点では固定時間は48時間から72時間が推奨されており、保存期間も3年以内が望ましいとされています。詳細はどうぞお問い合わせください。

## 患者さんの動きと検査に至るステップ

当院での受診の場合、患者さんには検査までに最大3回、検査後に1回受診していただくこととなります。

1回目はがんゲノム医療外来での検査の適応の有無、遺伝カウンセリングの必要性、ふさわしいパネルの選択などの診断を実施します。

2回目はがんゲノム医療コーディネーター (以下CGMC) による検査内容の説明と仮同意取得 (無料) を実施します。CGMCの説明はパネル検査のあらましから遺伝性腫瘍の問題、予想されるスケジュール、C-CATへのデータ寄託など多岐にわたり、一人あたり30分から1時間程度かかります。当センターのCGMCは、医療職 (看護師、薬剤師、臨床検査技師) が講習会を受講して資格を得ています。

3回目は、担当医による検査受診の最終意思確認と採血 (NCC オンコパネルの場合) があります。ここで検査発注になります (この時点で検査料8,000点)。

## パネル検査に必要な検体

3回目の受診時に検査同意を得た後に、紹介元医療機関にお送り頂きたい標本ブロックを指定い

たしますので、未染プレパラート11枚（5 μm厚）を「ゲノム医療外来」宛に郵送してください。1枚は当院での染色用です。このプレパラート作成の際にご注意いただきたいのは、他の患者さんの組織断片の混入をわずかでも避ける必要があるため、未染プレパラートの作成に使うマイクロトームの刃を患者さん単位で新品に交換いただくようお願いいたします。

## 結果の返却とスケジュール

検査後の4回目の受診がエキスパートパネルでの検討結果の説明で、ここで検査終了です。検査発注後は3週間程度で当センターに検査会社から解析結果が返却されますが、この解析結果がC-CAT経由で東北大学病院のエキスパートパネルに送られ、その検討を経てから患者さんに返却します。エキスパートパネルでの検討のためには1か月程度の時間が必要であり、患者さんにその検討結果をお伝えするには最低2か月程度はかかると思われます（エキスパートパネルでの検討結果説明料48,000点）。がんゲノム検査は、現在の仕組みでは、検査料8,000点と説明料48,000点が得られて初めて検査費用を賄える検査です。少なくとも約2ヶ月後の結果説明の際に外来受診可能と予測される患者さんが対象となる事をご理解ください。

## 遺伝性腫瘍の場合

パネル検査ではリンチ症候群や遺伝性乳癌卵巣癌症候群を代表とした、いくつかの生殖細胞系列変異（全身の細胞で共有し、子孫に遺伝しうる変異）が判明する可能性があります。こうした生殖細胞系列変異の中には、血縁者の健康管理に有益な情報であることが証明されているものもある一方、機微性の高い情報でもあり、慎重に扱う必要があります（患者さんには知らないでいる権利や親族に知らせない権利もあります）。当院ではパネル検査を受ける前に不安に思われた方や、検査後に遺伝性腫瘍が疑われた患者さん向けに認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリング（有料）も受診可能です。患者様の希望や、必要に応じて担当医から遺伝カウンセリングの受診勧奨があることをご理解ください。

## 検査結果告知後の流れ

検査の結果、現状では多くの患者さんでは推奨薬剤がないという結果になると予想されますが、推奨薬剤がある場合はその薬剤の承認状況によって変わります。保険診療で利用可能な薬剤（具体的にはBRAF遺伝子にV600E変異のある悪性黒色腫のベムラフェニブなど）がある場合は紹介元ないしは当院で治療可能です。適応外処方の場合、当院では原則実施いたしませんので、患者さんの希望に基づいて、特定機能病院である東北大学病院などをご紹介しますこととなります。現在厚生労働省ではがんゲノムパネル検査による適応外処方については「臨床研究」として実施することを求めているからです。なお、この臨床研究を実施しやすくするための「受け皿研究」という新たな枠組みが準備されている段階です。また、参加可能な治験があった場合も同様の対応となります。

## 参考になるウェブサイトなど

上記、検体の条件やパネル検査の詳細などについて参考になる情報を提供しているウェブサイトは以下の通りです。

がんゲノム情報管理センター（国立がん研究センター内）

[https://www.ncc.go.jp/jp/c\\_cat/index\\_kan\\_jya.html](https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/index_kan_jya.html)

がんゲノム情報管理センターが発行する「「がん遺伝子パネル検査」を検討する方にご理解いただきたいこと(pdf)」

[https://www.ncc.go.jp/jp/c\\_cat/c-cat\\_pamphlet\\_A\\_outline.pdf](https://www.ncc.go.jp/jp/c_cat/c-cat_pamphlet_A_outline.pdf)

東北大学 個別化医療センター

<http://www.p-mec.hosp.tohoku.ac.jp/>