

【第103回】

成人病公開講座

—— プログラム ——

正しく知ろう！がんゲノム医療の最前線

座長 大阪国際がんセンター 副院長 宮田 博志

ご挨拶 大阪国際がんセンター 病院長 大植 雅之

1【がんゲノム医療 その現状と課題】

大阪国際がんセンター 遺伝子診療部・がんゲノム診療科 部長 杉本 直俊

2【がんゲノム医療と遺伝性腫瘍】

大阪国際がんセンター 遺伝子診療部・遺伝性腫瘍診療科 遺伝カウンセラー

井上田鶴子

3【がんゲノム医療コーディネーターとは？その役割と取り組み】

大阪国際がんセンター 副看護部長 兼 がん看護専門看護師

相談支援センター/リソースナースセンター 副センター長

北坂美津子

2024年6月20日 ～ 9月24日 公開予定

場 所 大阪国際がんセンター 1階 大講堂

日 時 2024年 6月 12日（水）収録

主催: 大阪国際がんセンター・(公財)大阪成人病予防協会・(公財)大阪対がん協会

第103回 成人病公開講座

がんゲノム医療 その現状と課題



地方独立行政法人 大阪国際がんセンター
遺伝子診療部
杉本 直俊

令和6年6月12日 1425～1445
1階大講堂

Agenda

- イントロダクション

- がんゲノム医療の背景

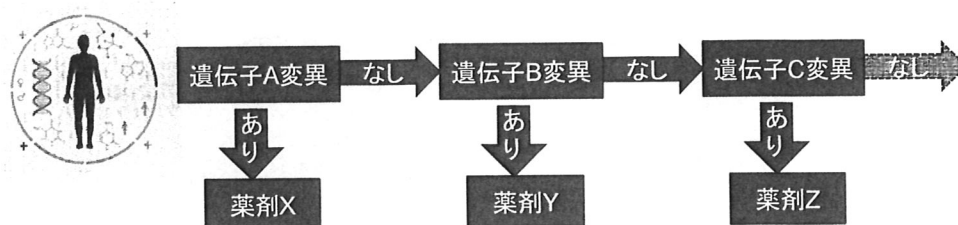
- 現状

- 大阪国際がんセンター(OICI)の現状

- 課題

- 検査回数、タイミング、実施施設、治療到達率、業務負担など

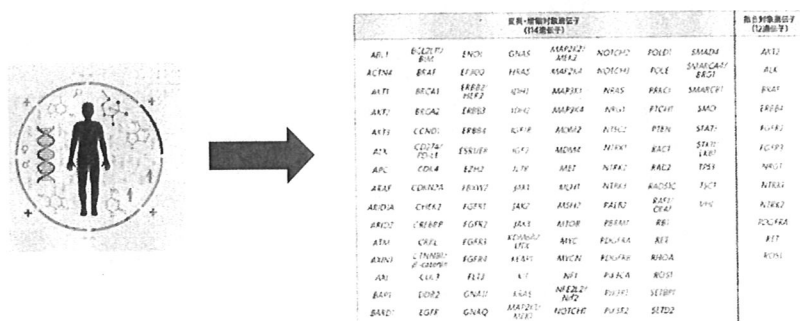
これまで(コンパニオン診断)



1度の検査で1遺伝子ずつ

- 時間がかかる
- 手間がかかる
- 組織量がいる

がん遺伝子パネル検査



100以上の遺伝子変異を一度の検査で

- 時間はそれなり
- 手間がかからず
- 組織量は1度の検査と変わらず

第60回広島医学会総会(2007) 分子標的薬剤の臨床試験方法論とトピックス

- I ～ VI 略
- VII 今後の方向
- FDAにおいては、基礎研究の段階で標的の選定、確証をおこない、臨床試験の前段階でバイオマーカーの診断キットを確立し、臨床試験において診断キットに対する臨床的な分析をおこなうよう推奨されている。
- 将来的には、各患者ごとの腫瘍組織における遺伝子発現プロファイルによる個別化医療がさらに進んでくると考えられる。現在は臓器別の治療レジメンが確立しているが、いずれは臓器の枠を超えて分子標的発現別に治療体系が確立する日が来るかもしれない。



○杉本直徳:分子標的薬剤の臨床試験方法論とトピックス. 広島医学61:447-450, 2008

Agenda

• イントロダクション

➤ がんゲノム医療の背景

• 現状

- 大阪国際がんセンター(OICI)の現状

• 課題

- 検査回数、タイミング、実施施設、治療到達率、業務負担など

遺伝子診療部 がんゲノム診療科

がん遺伝子診療部 がんゲノム診療科

新治療の導入と評価、がんゲノム診療科の役割

がんゲノム診療科の役割は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。

がんゲノム診療科の役割は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。

がんゲノム診療科の役割は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。

がんゲノム診療科の役割は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。

がんゲノム診療科の役割は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。

がんゲノム診療科の役割は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。

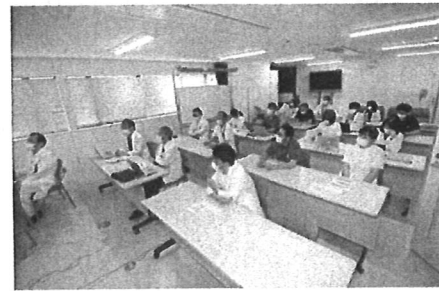
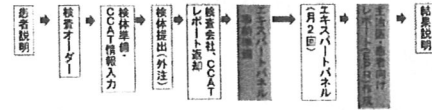
がんゲノム診療科の役割は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。

がんゲノム診療科の役割は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。

がんゲノム診療科の役割は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。がんゲノム診療科は、がんの診断・治療に貢献することです。

がん遺伝子パネル検査の流れ

約2か月

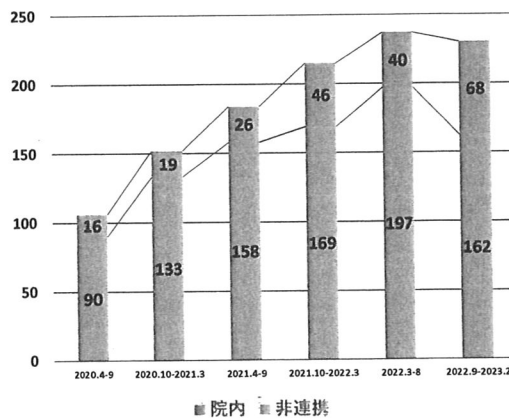


エキスパートパネル光景

エキスパートパネル: がん遺伝子パネル検査にて見出された遺伝子変化に対する臨床的意義づけを検討する多職種会議

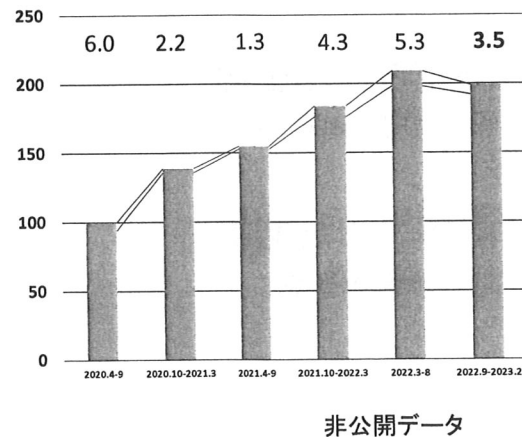
出検数、治療到達率の推移 @OICI

出検数は西日本1



治療到達率

到達率はまだ芳しくない



非公開データ

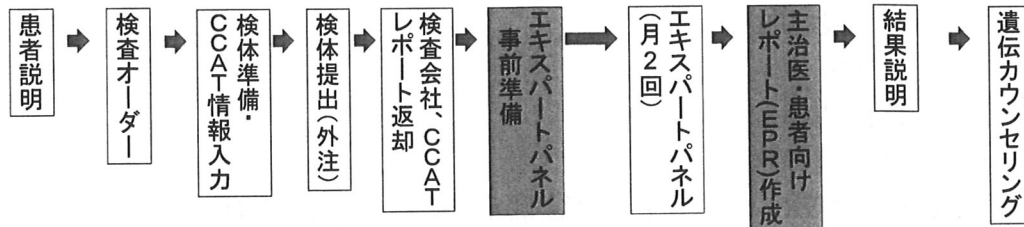
3つの「限定」

- 限定された患者
 - 標準治療終了(見込み)、1回のみ
- 限定された施設
 - 中核拠点・拠点のみ
- 限定された結果
 - 低い治療到達率

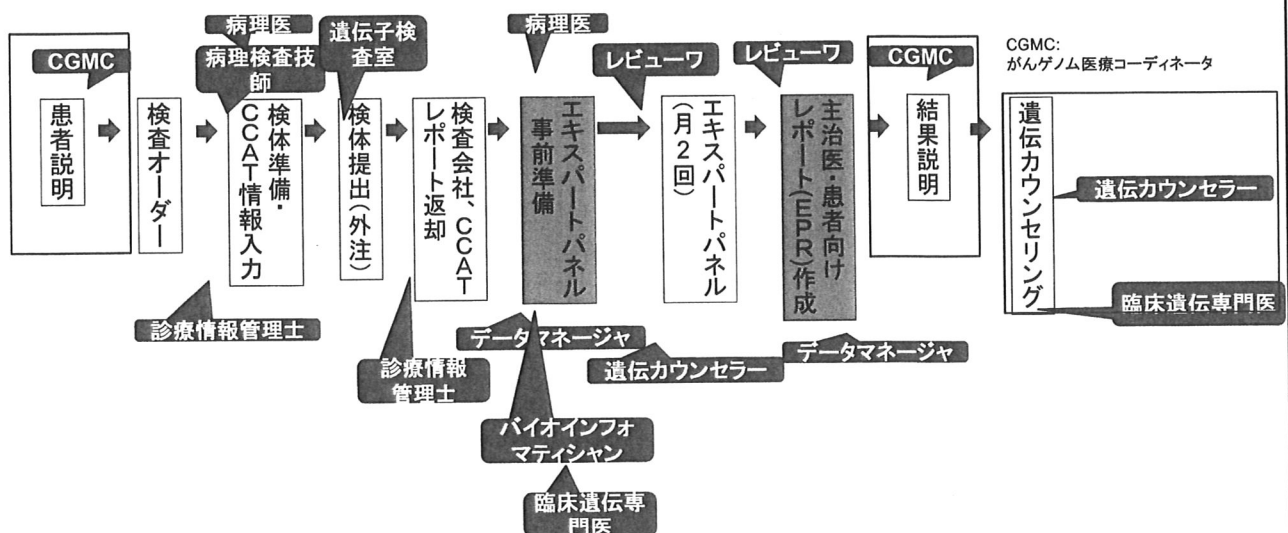
がん遺伝子パネル検査 要件

- 「標準治療がない固形がん患者又は局所進行若しくは転移が認められ標準治療が終了となった固形がん患者(終了が見込まれる者を含む。)」
- 「全身状態及び臓器機能等から、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とき

外来担当医だけでできるわけありません



多職種のサポートあつてのものです



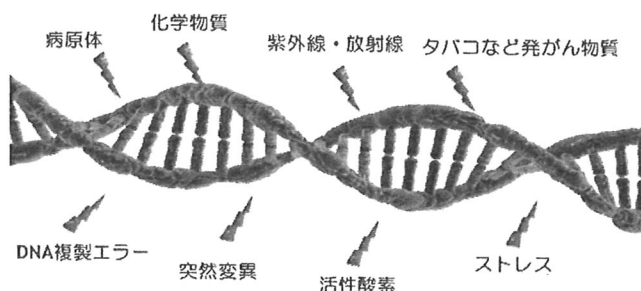
がんゲノム医療と遺伝性腫瘍

がんゲノム医療

遺伝子の病的な変化の蓄積が正常細胞をがん化させます。ゲノムを解析し変異を同定し発がんメカニズムの詳細を知ることは、がんの治療法の開発には重要です。

病気の原因となっているたんぱく質など特定の分子に対して効果がある薬剤を分子標的薬といい、遺伝子の変化に対応する薬剤を探すことががんゲノム医療の目的です。

様々な要因で遺伝子は傷つきます



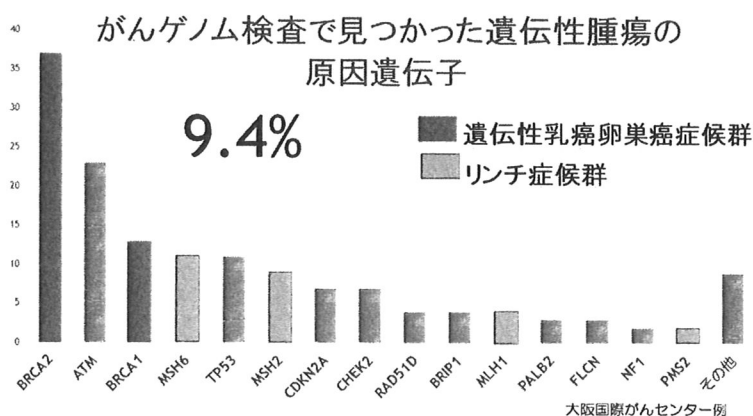
遺伝性腫瘍

生まれ持った遺伝子の病的な変化が原因でがんになりやすい体質をもつことで発症するがんを遺伝性腫瘍といいます。親子や兄弟姉妹は同じ遺伝子を共有する割合が 50%なので、遺伝性腫瘍であることが分かれると血縁者も同じ遺伝子の変化を持っている可能性があります。遺伝子によりどんながんの発症リスクが上がるのか、どれくらい上がるのかは違います。がんゲノム医療では遺伝性腫瘍に関連する遺伝子の病的な変化が見つかることがあります。本来の目的でない遺伝性腫瘍に関わる所見を二次的所見といいます。

がんゲノムプロファイリング検査の種類

保険収載されているがんゲノムプロファイリング検査

パネル	NCCオンコパネル 2019/6 2021/6更新	Foundation One CDx 2019/6	Foundation One Liquid CDx 2021/8	Guardant 360 CDx 2022/3	GenMine TOP 2023/8
遺伝子数	124	324	324	74	737
解析対象	腫瘍組織 正常組織 (末梢血)	腫瘍組織	末梢血 血中遊離核酸 (血漿)	末梢血 血中遊離核酸 (血漿)	腫瘍組織 正常組織 (末梢血)
遺伝性腫瘍 解析対象遺伝子	124 すべて報告				40遺伝子について臨牀的意義が明らかな場合に報告



がんゲノム医療を受けた方のおよそ 1 割の方に二次的所見があります。

ファンデーションワンやガーダント検査の場合は解析対象が腫瘍細胞だけなので遺伝子の変化が生まれ持ったものか、後天的なものかの区別はつきません。正常細胞での確認検査が必要になります。確認検査で陽性になる確率は見つかった遺伝子により異なります。

遺伝性腫瘍の可能性を知ることは良いことでしょうか。

がんゲノム医療を受けた方にとって *BRCA1/2* の病的な変化があれば PARP 阻害薬の効果が期待できる場合もありますが、ほとんどの場合遺伝性腫瘍の情報は治療には役立ちません。では誰にとって有益な情報になり得るのか遺伝性腫瘍の情報を知らることの意義について一緒に考えてみませんか。

ゲノム医療コーディネーターとは？ その役割と取り組み

大阪国際がんセンター 看護部 副看護部長兼がん看護専門看護師
相談支援センター／リソースナースセンター副センター長
がんゲノム医療コーディネーター 北坂 美津子

おしながき

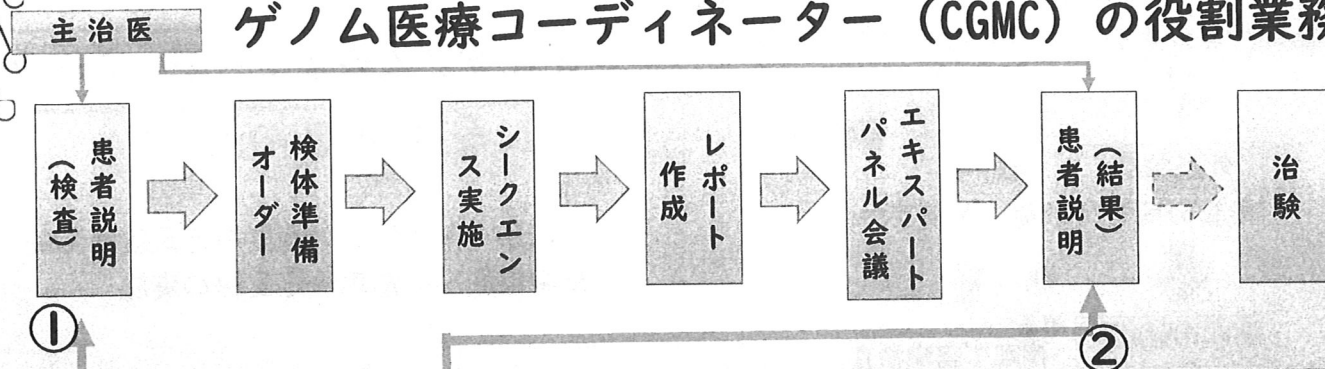
当センターにおける

がんゲノム医療コーディネーターの役割と取り組み

- がんゲノム医療コーディネーターとは？
- がんゲノム医療コーディネーターの役割業務の流れ
 - ・ がん遺伝子パネル検査を検討・受ける患者家族に対して
 - ・ がん遺伝子パネル検査の結果を受け取る患者家族に対して



カウンセリングに係る ゲノム医療コーディネーター（CGMC）の役割業務



がんゲノム医療コーディネーターの業務役割

① 遺伝子パネル検査前

- ・「パネル検査に関する説明や二次的所見（検査によって見いだされる偶発的所見も含む）について説明

② 遺伝子パネル検査後（結果説明）

- ・二次的所見を認めた患者を対象に遺伝カウンセラーへの紹介調整
- ・治験標的となる遺伝子異常が見つかった患者を対象に治験等の紹介調整

ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーレポート平成29年度報告より抜粋

保険診療で実施可能ながん遺伝子 パネル検査と検査に必要な検体

CGP 検査

保険診療で実施可能ながん遺伝子パネル検査は？

- OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム（シスメックス）
- FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル（中外製薬）
- FoundationOne® LiquidCDx がんゲノムプロファイル（中外製薬）
- Guardant360 CDx がん遺伝子パネル（ガーダントヘルスジャパン）
- GenMineTOP がんゲノムプロファイリングシステム（東大オンコパネル）（コニカミノルタ）

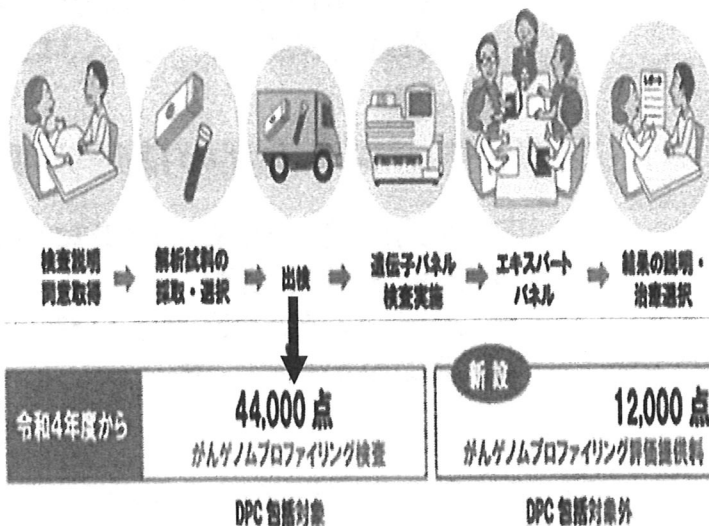


OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム	GenMineTOP がん ゲノムプロファイリング システム	組織 + 血液
FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル		組織
FoundationOne® LiquidCDx がんゲノム プロファイル	Guardant360CDx がん遺伝子パネル	血液

2022.11.5 現在

図3 現在保険診療で実施可能な遺伝子パネル検査

がん遺伝子パネル検査の流れと かかる費用（診療報酬点数提示）



①C-CAT作成の動画視聴

動画

「がん遺伝子パネル検査」を検討するにあたって

検査を提案された時に、主治医あるいは医師事務よりQRコードがのっている用紙を患者さんにます。

「がん遺伝子パネル検査」を受けることを検討されている患者さん用の説明補助動画であり、4部構成となっており、動画コンテンツを使用し、がんゲノム医療をわかりやすく動画で説明しています。看護外来を受ける前に患者さん・ご家族が、この用紙から動画を視聴しておくことで、情報整理につながります。

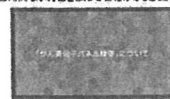


「がん遺伝子パネル検査」を検討するにあたって
がんゲノム医療を解説した動画をご覧ください

大阪国際がんセンターで保険診療として行うがん遺伝子パネル検査について、より良く理解して検査を受けていただくために、下記の動画がはいん役立ちますので、ぜひご覧下さい。QRコードを読み取ると、YouTubeにリンクされ動画が再生されます。

これらの動画は、日本全国のがんゲノム医療中核拠点病院（11施設）の協力により、国立がん研究センターがんゲノム情報管理センター（C-CAT）が作成したものです。

お時間ない方はこのQRコードでもご覧下さい



第1部：がん遺伝子パネル検査について【4分06秒】



https://youtu.be/bq_k5T3BfpE



第2部：遺伝的背景と「がん」の関わり【4分10秒】



<https://youtu.be/nITvG00PKUI>



第3部：がんゲノム情報管理センターについて【5分16秒】



<https://youtu.be/FYGYZpCnSm8>



第4部：検査の意思決定について【7分30秒】



<https://youtu.be/MJrm7z9Ugk>

大阪国際がんセンター 遺伝子診療部/がん看護外来 2020.12

②遺伝子パネル検査の補足説明

- 治療法を探す目的の検査
- がん遺伝子パネル検査の結果が治療に結びつく可能性について

→5~10%程度

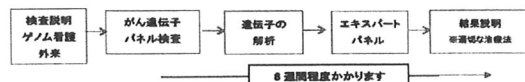
- 検体について(組織、血液)
- 費用について
- がん家族歴の聴取
- 二次的所見(遺伝性腫瘍)について
- 遺伝カウンセリングについて
- 検査の流れ

がん遺伝子パネル検査を受けられる患者さまへ

大阪国際がんセンター ゲノム看護外来

がんは主に遺伝子に傷がつくことで発生します。がんはどのような遺伝子にどのような変異が起きているかによって特徴が大きく異なります。遺伝子パネル検査は、がん細胞を調べて、遺伝子の変異をもとに患者さんのがんの特徴を知り、適切な治療法を検討する検査です。遺伝子パネル検査は一度に多数の遺伝子変異を調べることができます。

検査の流れ



※ 週間程度かかります

検査を受ける前に知っておいていただきたいこと

★遺伝子パネル検査の種類・5種類

検査の種類	遺伝子数	がん細胞、血液
NOO オンコパネル	124 遺伝子	がん細胞、血液
Foundation 1	324 遺伝子	がん細胞
Foundation 1 リキッド	324 遺伝子	血液
Quadrant 260	74 遺伝子	血液
GenMine TOP	737 遺伝子	がん細胞、血液

★パネル検査に必要ながん細胞の検体の質や量によって十分解析できない場合があります。

解析できない場合は、主治医と再度相談していただきます。再検査や血液で選択することもあります。

★遺伝子変異がないこともあります。遺伝子の変異があっても適切な薬が存在しない可能性があります。

実際に治療薬の薬理作用をいた治療や臨床試験も含めて、治療に結びつくのは全体の 10%程度です。

★費用は、保険診療で高額療養費の対象になります。

3割負担で17万円程度かかります(検査提出時 44000 点、結果説明時 12000 点)。

★遺伝子パネル検査の結果から「がん」になりやすい体質を受け継いでいることが判明することがあります(二次的所見)。

この場合はこの情報が血縁者の健康管理に役立つ可能性がありますが、一方で心理的負担になる可能性もあります。結果をお伝えするかどうかは、検査を受ける患者さんの希望に応じて開示します。

★二次的所見があった場合は、結果説明時に遺伝カウンセラーから説明を聞いていただきますので、家族性腫瘍相談室にご案内します。

遺伝カウンセラーから患者さんや血縁者の方の遺伝性腫瘍についての不安や疑問を伺い、どのように理解し対策していけばよいか、遺伝学的な情報を提供します。

★後日に遺伝カウンセリングも受けていただくこともできます。ご希望の場合は主治医にお知らせ下さい(患者さんは保険診療です)。

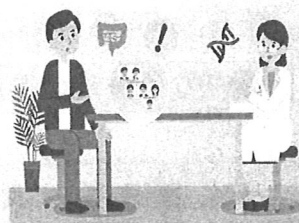
当センターのCGMCが担うゲノム看護外来の流れ

- ・がん遺伝子パネル検査を検討・受ける患者家族に対して

*介入ポイントは、**十分な時間の確保＝ゲノム看護外来**

患者・家族の理解度に合わせた十分な説明で実施

- ・遺伝子パネル検査についての意向・同意の確認
- ・治療等に結びつく可能性に程度について
- ・二次的所見の開示についての確認
- 家族との情報共有について
- ・意思決定したあと(同意書提出後)でも意思変更可能なこと
(意思変更申出書の使用方法を説明)



患者・家族の理解・納得度の確認

患者・家族の不安・心配に思うことに対する応答

患者・家族の質問に対する応答

当センターのがんゲノム医療コーディネーターの役割業務の流れ

パネル検査の希望等の確認説明を担当医が実施
医師診療外来予約とゲノム看護外来を取得

外来診療

検査の同意の取得、検査オーダー

がんの組織

病理で組織検査

遺伝子の解析

エキスパートパネル

適切な治療法の選択

薬剤 臨床試験

がんゲノム医療コーディネーター

ゲノム看護外来の受診

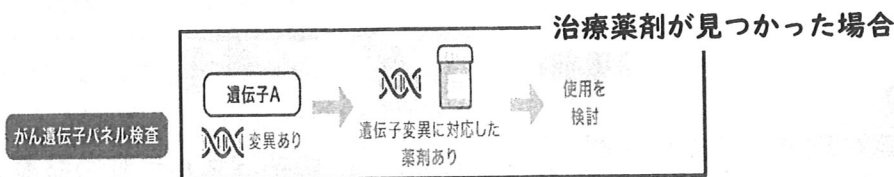
遺伝子パネル検査の概要の補足説明実施
患者家族への意思決定支援の実施

- ・専門看護師・認定看護師の同席
- ・二次的所見があった場合
遺伝カウンセラー同席または外来

結果説明外来診療

がん遺伝子パネル検査の結果を受け取る患者家族に対して
診療同席する専門・認定看護師の役割と支援について

遺伝子変異に対応した薬剤があった場合



<支援内容>

- ・ 治療薬が使用できる医療施設が通院できる距離か
 - ・ 治療を受けるために調整が必要な事は何か一緒に考えていく
- また、薬剤が見つかっていても治療できる状態でない場合もある。

➡ ・ 検査結果の受け止めをサポートする



Osaka Prefectural Hospital Organization Osaka International Cancer Institute

がん遺伝子パネル検査の結果を受け取る患者家族に対して
診療同席する専門・認定看護師の役割と支援について
遺伝性腫瘍の可能性に関すること

遺伝性腫瘍に関する変異が見つかった場合

- ・ 説明の理解度を確認し、不足部分を補ったり、再度説明を依頼。
- ・ 遺伝カウンセラー外来での結果説明を受けるための案内を実施。
- ・ 遺伝カウンセラーのカウンセリングが受けられるように
調整・推奨。



Osaka Prefectural Hospital Organization Osaka International Cancer Institute