

がんクリニカルシーケンス窓口担当者（非医療職）向け
ゲノム医療を知る入門冊子

サッと読める

がんクリニカルシーケンス
問合わせ窓口担当者（非医療職）向けテキスト
京都大学医学部附属病院版



国立研究開発法人 日本医療研究開発機構
Japan Agency for Medical Research and Development

ゲノム創薬基盤推進研究事業 A-3:人材育成
ゲノム医療従事者の養成を推進する課題豊岡班 京大作成版(禁無断転載)

テキストについて

《Point》

- ①「非医療職スタッフ」を対象に作成されたテキストです。
- ②「がん領域」のクリニカルシーケンス検査に焦点を当てて書かれています。

本テキストは、がんクリニカルシーケンス検査の問合わせ窓口業務に携わる**非医療職スタッフ**を対象に、患者さんからの問合わせに対応する際に必要な基礎知識をまとめたものです。

病気の原因や治療方法を探るために、遺伝子検査を行うことがあります。近年、遺伝子検査はめざましい発展を遂げており、さまざまな疾患において、遺伝子との関連を調べる検査が開発されています。そのなかでも、本テキストは「がん」に関連する遺伝子について調べる「がんクリニカルシーケンス検査」に焦点を当てて作成されています。

難病や希少疾患を対象とした遺伝子検査は、受診の窓口や検査の進め方が異なる場合がありますので、別途、所属施設における手順をご確認ください。

本テキストの内容は、編者の経験に基づいて記載された内容も含んでおり、必ずしもすべての施設に当てはまるものではありません。また、今後のゲノム医療を取り巻く環境の変化により、将来的には、その時点の状況に合致しない内容も生じる可能性があります。これらの点にご留意のうえ、実際の対応に迷う場合は、所属施設の責任者に確認するなど、適切なお判断をお願いします。

2018年1月

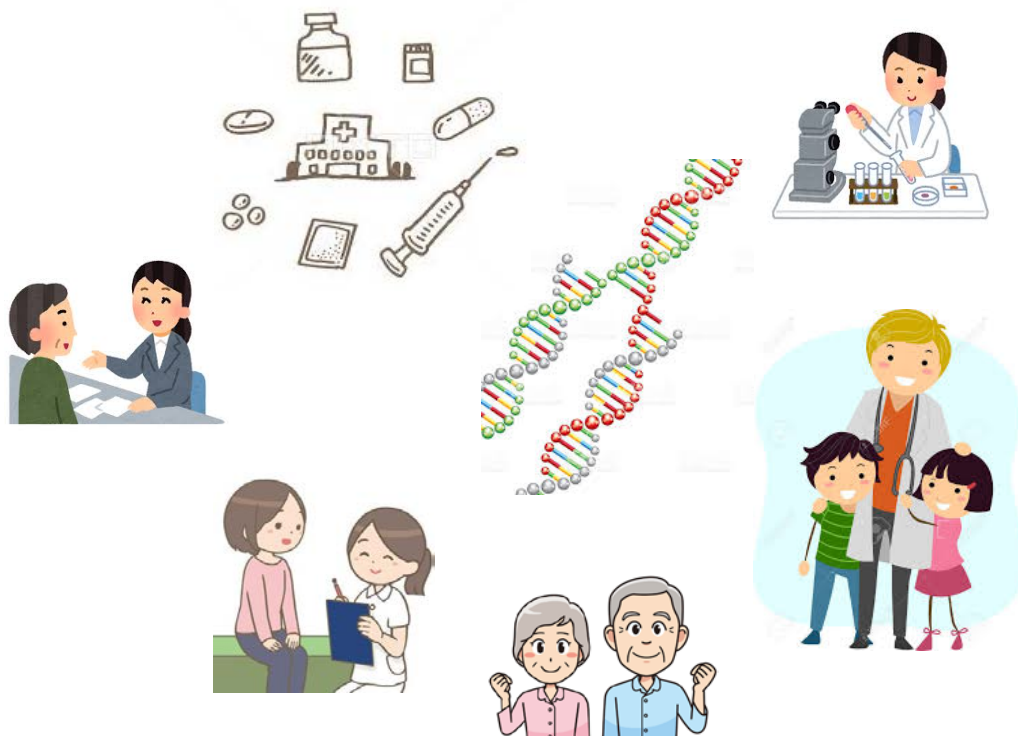
テキスト作成の意図

このテキストは、今後、予想される相談窓口への照会件数の増加に備えて、相談窓口担当者に「がんクリニカルシーケンス検査」に係る基礎的な知識を提供し、照会事項へ対応業務を効率化するとともに、患者さんが迷うことなく受診できることを目標にしています。

STEP 1 がんクリニカルシーケンス検査のことを知る

STEP 2 患者さんに適切な情報を提供する

STEP 3 ゲノム医療の実用化に貢献する



用語解説

● 遺伝子（いでんし）

遺伝子は人間の身体をつくる設計図で、親から子へと情報を伝える役割をもっています。がんは、遺伝子の異常（変異）によって引き起こされ、喫煙や飲酒など生活習慣の要因が関連することが分かってきています。がんで起きている遺伝子の変異は後天的に発生するものが多く、それらが遺伝する（子孫へ受け継がれる）ことはありません。

● 遺伝子検査（いでんしけんさ）

このテキストで紹介している検査は、がん遺伝子パネル検査といわれるものです。個々の患者さんのがんで起きている遺伝子の変化を調べて、その患者さんの治療選択の助けになる情報を得ることを目的にした検査です。子孫に受け継がれる遺伝子の変化（遺伝性の病気）を見つけることを目的とする遺伝子検査とは異なるものです。

● 遺伝性腫瘍（いでんせいしゅよう）

がんには遺伝するものとしらないものがあります。一部のがんにおいては、病的な遺伝子の変異が親から子へ受け継がれることにより、生まれつきがんにかかりやすい素質を持つことがあります。遺伝性腫瘍が疑われる場合は、「遺伝カウンセリング」を受けることもできます。

● がんクリニカルシーケンス検査

原発不明がんや標準治療が効かなくなったがん患者さんを対象に、遺伝子の変異を調べて、診断や治療に役立つ情報を探し出すことを目的とする新しい検査です。この検査を受けるにあたっては、検査を受ける適切な状態かどうか、検査のために提出できる検体（手術などで摘出した標本など）があるかどうかなど、予め主治医と相談することが望ましいです。

● ゲノム医療

このテキストでは、がんに関連する遺伝子の情報（ゲノム情報）を分析して、個々の患者さんに適した治療を選ぶ精密な医療のことを意味しています。がん以外の疾患においては、発症を予防するためのゲノム医療もあります。

● 次世代シーケンサー（NGS）

数十～数百、場合によってはすべての遺伝子を一度に網羅的に調べることを可能にする遺伝子解析装置のことを指します。

- 自由診療

健康保険が適用されず、検査費用や治療費用などの全額が患者さんの自己負担となる診療のことです。日本で未承認の検査や治療薬を使用する場合は自費診療となります。自費診療の実施は、各医療機関の裁量に任されているので、すべての医療機関で一律の自費診療を受けられるわけではないことに注意が必要です。

- 先進医療

「医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律」で承認を得ていない医薬品・医療機器を使う先進的医療技術を、一定の要件のもとで保険診療と併用できるようにした制度です。

- パラフィンブロック

手術や生検で採取した組織をホルマリンで固定し、パラフィンで包埋したもの。ホルマリン固定パラフィン包埋のことを、FFPE (Formalin Fixed Paraffin Embedded) エフエフピーイーといいます。

- 病理組織

がんクリニカルシーケンス検査では、腫瘍部分の組織を使って検査します。腫瘍組織、病理標本、生検検体など様々な呼び方で表現する場合があります。組織の形態も、パラフィンブロックの状態だったり、薄くスライスした組織をスライドガラスに貼り付けた状態だったりします。

- ホルマリン

たんぱく質の自己融解を停止させて組織の構造を維持する目的で使用される薬品です。がんクリニカルシーケンス検査では中性緩衝ホルマリンで固定されたものが検査に適しているとされています。

- プレシジョンメディシン

精密医療。各個人に応じたオーダーメイド医療。

コラム

がんクリニカルシーケンス検査は、近年、全国的に整備が進められつつある比較的新しい検査です。2015年1月20日、アメリカのオバマ大統領（当時）が、一般教書演説の中で述べた“Precision Medicine Initiative”という政策に由来します。“Precision Medicine”は、日本語では「精密医療」と訳されています。Wikipediaによると、「患者の個人レベルで最適な治療方法を分析・選択し、それを施すこと。最先端の技術を用い、細胞を遺伝子レベルで分析し、適切な薬のみを投与し治療を行うこと。」とあります。この演説により、アメリカの精密医療は大きな一歩を踏み出し、その進展は日本にも多大な影響を与えています。

目次

第1章 問合わせ窓口について

第2章 がんゲノム医療について

- (2.1) ゲノム医療とは
- (2.2) ゲノムの基礎知識
- (2.3) がんに関する基礎知識

第3章 遺伝子検査について

- (3.1) がんクリニカルシーケンス検査について
- (3.2) がんクリニカルシーケンス検査で分かること
- (3.3) 検査で使用する検体について

第4章 がんクリニカルシーケンス検査問合わせ窓口業務について

- (4.1) 電話による問合わせへの対応
- (4.2) 問合わせ事例紹介

第5章 ゲノム情報の取扱いについて

- (5.1) ゲノム情報を取扱う際の留意事項
- (5.2) 個人情報の取扱いに係る規制

第 1 章 問合わせ窓口について

問合せ窓口の役割は？

問合せ内容を選別し、担当者に適切にアクセスできるよう、交通整理を行います。

医学的知識・判断を要する問合せには、原則として、医師・医療職スタッフが対応します。

相談内容によって対応できるよう院内の連携が必要である。

【地域連携室・事務職員が回答する内容】

- ・ 外来の予約方法
- ・ 受診の流れ
- ・ 検査申込みに必要な手続き方法
- ・ 検査にかかる費用

【医師・医療職スタッフが対応する内容】

- ・ 検査の適応があるかどうか
- ・ 検査でわかること、わからないこと
- ・ 検査後の治療方法
- ・ 紹介元担当医からの照会事項

※検査の内容や結果の解釈は、医療技術の進歩により更新されていく情報です。不確実な回答は控え、受診時にがんクリニカルシーケンス担当医にお尋ね頂くようご案内します。

問合わせ窓口対応イメージ

がんの検査と薬のことで・・・

「がんの一般的な照会事項」はがん相談窓口へ。

病院代表電話・
総合案内

「がんクリニカルシーケンス」「ゲノム検査」
など、具体的なキーワードがあれば、いったん
地域連携室へ集約。

がん相談窓口

「医学的内容」「検査に関する質問」
「紹介元医師からの照会事項」等は
医療職の検査担当スタッフへ。

地域連携室
(非医療職スタッフ)

下記の照会事項に対しては、地域連携室でご案内します。

- ・がんクリニカルシーケンス検査の申込み方法
- ・外来の予約方法
- ・受診の流れ

原則として、医学的判断を要する照会事項には回答できません。
がんクリニカルシーケンス検査担当スタッフに転送します。

がんクリニカルシーケンス
検査担当スタッフ

下記のような、専門的な質問や医学的な判断を要する問合せには、医療資格を持つがんクリニカルシーケンス担当スタッフが回答するか、もしくは、外来受診時に担当医師が回答します。

- ・検査試料の詳細
- ・検査の適応があるかどうか
- ・検査でわかること、わからないこと
- ・検査後の治療方法

がんクリニカルシーケンス
検査担当医師



ホームページや
パンフレットに
詳細説明あります。

第 2 章 がんゲノム医療について

2.1 ゲノム医療とは

ゲノム医療とは、個人の「ゲノム情報」をもとにして、その人の体質や病状に適した「精密な医療」を行うことを言います。具体的には、これまでの採血や画像検査などの一般的な検査に加えて、品質と信頼性の担保されたゲノム検査を用いて診断を行い、最も有効な治療・予防及び発症予測を患者さんに提供することを指します。現在の医療では、様々な臨床検査の結果によって診断を行い、診断された疾患の治療ガイドラインに沿って治療を行います。同じ疾患を患っている患者さん全員に同じ治療・投薬を行うということです。しかし、同じ治療・投薬を行っていても、ある人は効果があったり、ある人は効果がなかったり、またある人は合併症を起こしてしまったり、重篤な副作用によって場合によっては死亡してしまうなど、個人によって効果や副作用は様々です。

がんゲノム医療では、個々人のがんのゲノム解析を行い、最適な治療法や薬剤の選択をおこなうことで、治療の効果を最大に引き出し、副作用を最小にとどめるなど、個人の病態を考えた最適な医療を提供できると期待されています。

2.2 ゲノムの基礎知識

- 遺伝子とは

遺伝子とは、遺伝情報の1つの単位です。人間の身体は、「細胞」という基本単位からなっており、この細胞の「核」と呼ばれる部分に「染色体」があり、この中の「DNA」が「遺伝子」として働いています。人間の身体は、この遺伝子の指令に基づいて恒常性を保ち、維持されています。

- ゲノムとは

ゲノムとは、遺伝子（gene、ジーン）と染色体（chromosome、クロモソーム）から合成された言葉で、DNAのすべての遺伝情報のことです。

- がんの成り立ち

細胞が分裂するときに遺伝子をコピーするため、同じゲノム情報が全ての細胞に存在します。この遺伝子をコピーする時に、エラー(変異)が起きてしまい、このエラーががんの原因になり、エラーが蓄積することによってがんが惹起されます。このエラーは、がんの原因になりますが、次の世代には引き継がれません。

2.3 がんに関する基礎知識

- 分子標的薬

がん細胞は、様々な分子（たんぱく質）の異常により増殖することが分かってきました。この異常は遺伝子の変異によって引き起こされるものです。分子標的薬は、特定の分子を狙い撃ちし、がん細胞の増殖を妨げたり破壊したりする薬です。従来の抗がん剤が、がん細胞だけではなく正常細胞も破壊してしまうのに対し、分子標的薬はがん細胞の増殖に関わる特定の分子を狙いを定めて攻撃したり増殖を抑えたりします。

- 希少がん

希少がんとは、年間発生件数が人口10万人あたり6人未満のがんを指します。確定診断が難しく、治療薬の開発が進まないため、治療満足度が低く、重篤度と緊急性が高い疾患領域です。国立がん研究センター希少がんセンターのホームページに、さまざまな希少がんの解説が掲載されています。

(<https://www.ncc.go.jp/jp/rcc/index.html>)

- 原発不明がん

十分な検査を行ってもがんが最初に発生した臓器がはっきりせず、転移巣だけが大きくなったがんのことで、頻度はがん全体の約1～5%とされています。がん細胞がどの臓器に由来するか特定することが困難なので、手術で完全に取り除くことができず、根治させることが容易ではない病態であると考えられます。

第 3 章 遺伝子検査について

3.1 がんクリニカルシーケンス検査について

がんは遺伝子の変異によって引き起こされる病気ですが、同じ臓器に発生しても、がん細胞に生じている遺伝子の変化は患者さんごとに異なります。すでに日常で行われている遺伝子検査は特定の遺伝子で起こっている一部の変異しか調べることができませんが、がんクリニカルシーケンス検査は、患者さんのがん組織や血液を用い、数十～数百、場合によってはすべての遺伝子変異を網羅的に解析を行います。そこで得られた遺伝子の変化の情報を利用し、がんの診断や治療法の選択の役に立てることができます。

また、原発不明がんや希少がんの場合、治療法の選択に迷うことがありますが、本検査によってがんの原因になっている遺伝子の変化が推定されれば、その変異にもとづいた治療（分子標的薬）が可能となる場合があります。標準治療に不応となったがんの場合でも、がん細胞で起こっている遺伝子変化に対して効果が期待される治療薬の情報（臨床研究を含む）が得られる可能性があります。一方、本検査を利用しても患者さんのがんの診断や治療に有効な情報が何も得られない可能性も10-30%程度あります。

3.2 がんクリニカルシーケンス検査で分かること

がんクリニカルシーケンス検査を行うことで、患者さんのがん組織中に認められた遺伝子の変化が判明し、その変化に対して効果が期待できる治療薬や臨床試験の情報を得ることができます。得られた薬剤や臨床試験の情報の中には、国内では承認されていない薬剤や実施されていない臨床試験も含まれます。

また、数%で遺伝性疾患に関する遺伝子変異が見つかる可能性があるため、検査を受ける前に、その可能性を説明しておく必要もあります。本検査はがん関連遺伝子(体細胞遺伝子)を見つける検査であるため、この遺伝性疾患に関する遺伝子変異の情報の取り扱いには倫理的な細心の注意を払う必要があります。

3.3 検査で使用する検体について

本検査で使用する検体は、手術または生検時に採取された病理組織や、患者さん本人の血液を用います。検査に使用する検体の保管基準などは各施設ごと異なりますので、各施設の判断基準に従ってください。

なお、遺伝子解析に用いる「遺伝子検査パネル」には様々な種類があり、提出する検体の種類や、調べることのできる遺伝子の数、検査にかかる日数や費用が異なります。各施設で実施されている検査の詳細については、がんクリニカルシーケンス検査担当者にご確認ください。

検査に使用する検体は、以下の基準を満たすFFPE標本検体※です。

検査の種類によって異なりますが、1回の検査に10 μ mの厚さで薄切された未染色のFFPE標本が10枚程度を要します。

検体は腫瘍がなるべく多く含まれている部位を選択する必要があります。

(腫瘍含有量として20%以上、できれば50%以上)

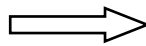
※ FFPE標本 (Formalin Fixed Paraffin Embedded) エフエフピーイーひょうほん
手術や生検で採取した組織をホルマリン液で固定し、パラフィンというろうそくを溶かしたようなものでブロック状にし、それを薄くスライスしてスライドガラスに貼りつけたものです。

手術で採取した組織



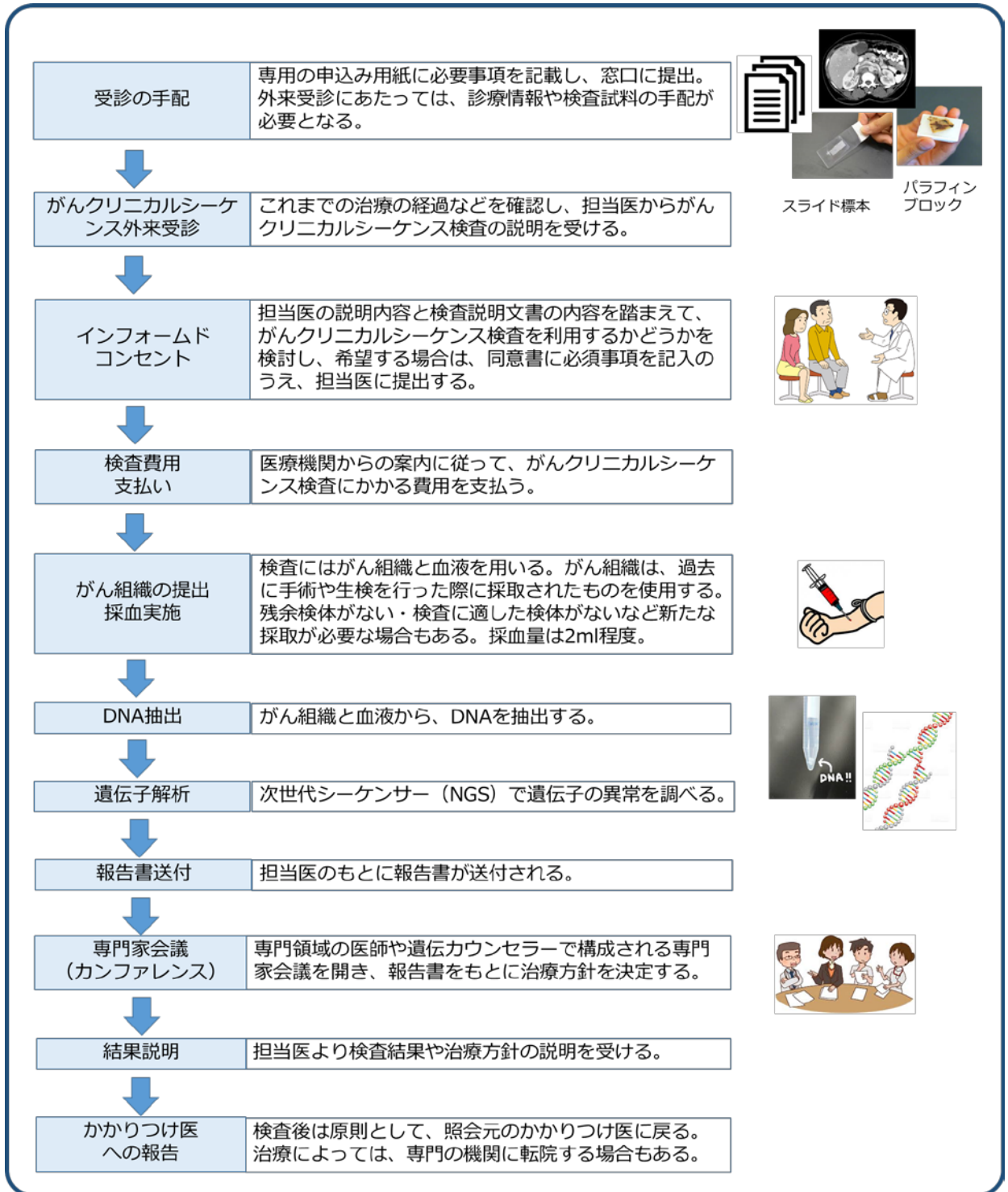
パラフィンブロック

薄くスライス



スライド標本とか、
プレパレートと
呼ばれることもあります。

検査の流れ



第 4 章

がんクリニカルシーケンス検査 問合わせ窓口業務について

4.1 電話による問合せへの対応

《Point》

- ①問合せ内容が、事務的・医学的・医療的のいずれかを選別する。
- ②非医療職スタッフで対応する問合せへの回答を標準化する。
- ③医療職スタッフで回答する問合せに対しては、がんクリニカルシーケンス担当スタッフとの連携方法を予め検討しておく。

非医療職スタッフが問合わせ窓口の業務にあっている施設では、原則として「がんクリニカルシーケンス検査外来の予約方法」、「がんクリニカルシーケンス検査の申し込み方法」等の問合わせへの事務的な対応を行います。医学的な知識や判断を要する照会事項への回答は控え、がんクリニカルシーケンス検査担当者（医師や医療職スタッフ）より回答する旨を説明します。

セカンドオピニオン外来やがんクリニカルシーケンス検査外来の受診を希望される場合は、その手続き方法や受診の流れを案内します。

遠方であったり、状態が芳しくない等の理由から電話による相談を希望される場合に備えて、予め担当医または医療職スタッフとの連携方法を検討しておくことが望ましいでしょう。

問合わせ窓口でどの範囲まで回答するかは、各施設の判断に委ねます。

がんクリニカルシーケンス検査のながれ

①相談窓口へのお問合せ

【地域連携室・事務職員が回答】

- ・ 外来の予約方法
- ・ 受診の流れ
- ・ 検査申し込みに必要な手続き方法
- ・ 検査にかかる費用

【医師・医療職スタッフが対応】

- ・ 検査の適応があるかどうか
- ・ 検査でわかること、わからないこと
- ・ 検査後の治療
- ・ 紹介元担当医からの照会事項

②クリニカルシーケンス検査申し込み書の記載・提出

③セカンドオピニオン外来受診

④クリニカルシーケンス担当医より検査の説明、同意取得

⑤検体（検査試料）の送付：検査機関に血液や病理組織を提出します。

⑥DNA抽出・データ解析・結果報告書作成：数週間から1ヶ月程度かかります。

⑦専門家会議：各分野の専門家からなるチームで話し合って治療方針を決めます。

⑧結果説明：原則として本人もしくは代理人の方に来院いただきご説明します。

4.2 問合わせ事例紹介

ここでは京大病院での事例をご紹介します。

《Point》

- ①事務的な質問については回答するが、医学的な質問については回答できないことを患者さんにお伝えする。
- ②内容によっては、がんクリニカルシーケンス検査担当者や医師であっても電話では回答できないため、受診をお願いする必要がある。

Q1) がんクリニカルシーケンス検査を受けたいのですがどのような手続きが必要ですか？

A1) 受診に必要な資料は地域医療連携室からFAXもしくは郵送します。資料をご覧になり、ご不明な点等ありましたら、再度ご連絡ください。

Q2) がんクリニカルシーケンス検査とはどのような検査ですか？

A2) パンフレットやホームページ、患者説明文書の内容に沿って概要を説明します。

《ポイント》

具体的にどういったことを知りたいのか、確認してから説明を始めると概要もお伝えしやすいです。

Q3) 家族のみでも受診できますか？

A3) 検査の種類により異なりますが、採血が必要な検査の場合は、患者さんご本人に受診していただく必要があります。

原則はご本人も一緒に受診していただきますが、当日どうしても受診が難しい場合は、後日来院し採血を行うこともできます。

4.2 問合わせ事例紹介

Q4) 何を使って検査するのですか？

A4) 過去に行った手術や検査（生検）で採取したがん組織を使います。
また、検査によっては採血も必要になります。

《ポイント》

具体的には、FFPE標本やパラフィンブロック、もしくは凍結組織やがん組織から抽出したDNAを使用します。

Q5) 検査に使用する検体はどのようなものを準備すればいいのですか？

A5) 使用する検体の詳細は、当院からお送りするご案内や当院のホームページをご覧ください、紹介元病院の担当医にお伝えください。

Q6) 検査に使用する検体は新しい方がいいのですか？

A6) 使用する検体は新しい方が望ましいですが、他にも検査に適した検体の条件がありますので、詳細はお送りする案内資料やホームページをご確認いただき、紹介元病院の担当医とご相談ください。

Q7) 検査結果が分かるまでにはどのくらいの時間がかかるのですか？

A7) 検査の種類によって差はありますが、おおよそ1ヵ月です。

Q8) セカンドオピニオン外来を受診する必要がありますか？

A8) 検査申込みのためには原則セカンドオピニオンにてがんクリニカルシーケンス検査外来を受診して頂く必要がありますので、セカンドオピニオン費用をお支払いいただき、検査申込みとなりましたら、検査費用が必要となります。お支払いが完了した時点で検査の手続きがスタートします。

4.2 問合わせ事例紹介

Q9) 検査後の治療は行ってもらえますか？

A9) 検査後の治療は、原則紹介元の病院で行っていただきます。検査後の治療に関しては、外来受診時に検査申し込み担当医にお尋ねください。

《ポイント》

通院可能な方は外来での治療も可能だが、詳細は担当医に聞いていただくようご案内します。

Q10) 検査後、治療可能な病院は紹介してもらえるのですか？

A10) 現在、検査後の治療可能な病院について当院から紹介は行っておりません。

《ポイント》

保険適応外治療が可能な病院は少ないこと、治療する病院はご自身で探していただくことを説明します。

Q11) 検査でお薬が見つかる可能性はどれくらいですか？

A11) 詳しいことはお電話では答えしかねますので、外来受診時に検査申し込み担当医にお問い合わせください。

《補足》

約80%は遺伝子変異がみつかりレポート作成されますが、その中で治療に結びついているのは10-20%ほどで、お薬見つかる可能性はあまり高くありません。

Q12) 私の病気は希少がんに該当しますか？

A12) 病気の詳細については紹介元の担当の先生にご確認ください。

なお、国立がん研究センターの希少がんセンターのホームページに詳しい説明が掲載されています。

第 5 章 ゲノム情報の取扱いについて

5.1 ゲノム情報を取扱う際の留意事項

検査により、判明したゲノムデータ（細胞から採取されたDNAを構成する塩基配列）は嚴重に取扱うべき個人情報です。FAXでのデータ送信や第三者への検査データ提供には応じかねるなど、取扱いには注意が必要です。

5.2 個人情報の取扱いに係る規制

科学技術の進歩や通信技術の発達等により、ゲノム医療は急速な発展を遂げています。それに伴い、ゲノム医療に係る規制の見直しと改正が予想されます。常にアップデートが必要であることを知っておきましょう。

参考URL

◆改正個人情報保護法におけるゲノムデータ等の取扱いについて（意見とりまとめ）
<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000110036.html>

◆健康保険組合等における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス
https://www.ppc.go.jp/files/pdf/kenpokumiai_guidance.pdf

コラム

相談窓口では日々100件を超える多くの電話問合せに対応しています。がんクリニカルシーケンス検査に関する話題がメディアで取り上げられると、電話でのお問い合わせが急増します。このため、新聞・テレビに取り上げられることが分かっている場合は、広報担当者等は事前に相談窓口担当者に連絡し、あらかじめ電話対応の体制を整えておくなどの対策をおすすめします。

参考資料

京大病院の相談窓口では、がんクリニカルシーケンス検査希望者宛に、受診申込み書に同封して「資料1、2」をお送りしています。

資料1

がんクリニカルシーケンス外来を受診される方へ

がんクリニカルシーケンス検査のお申込みを考えておられる方は、以下の注意事項をお読みになり、内容をご理解いただいた上で「がんクリニカルシーケンス外来」の受診をお願いいたします。また、検査の申込みの最終決定は、「がんクリニカルシーケンス外来」を受診し、担当医からがんクリニカルシーケンス検査についての説明を受けられた後に決めていただきますようお願いいたします。

<注意事項>

1. 検査のお申込みには、検査を受けられるご本人の来院が必須です。

がんクリニカルシーケンス検査は、検査を受けられるご本人から採血させていただく必要があります。検査をお申込みの際に、京大病院にて採血をさせていただきますので、ご本人が来院していただきますようお願い致します。検査の説明のみをご希望されてがんクリニカルシーケンス外来を受診される場合は、ご家族のみの受診でも差し支えありません。

2. 検査費用のお支払いの準備をお願いいたします。

本検査は高額な検査であるため、検査費用のお支払いの確認が取れた後、検査の準備をスタートさせていただいております。そのため、検査のお申込みを考えておられる方は、がんクリニカルシーケンス外来受診日に検査費用をお支払いできるよう、ご準備を頂いた上での受診をお勧めします。検査費用は●●円(税込)となっており、支払方法は、現金またはクレジットカードでのお支払いが可能です。後日検査費用のお支払いをされる場合は、検査費用の入金確認後、改めて別日に来院していただき、採血を行うこととなりますので、ご了承ください。以上の点をご留意くださいますようお願いいたします。

3. 可能な限りご家族を帯同のうえ、ご受診ください。

本検査は遺伝子検査であり、取り扱いに注意が必要な情報を含む場合がありますので、可能な限りご家族と一緒に検査説明を聞いていただくことをお勧めしております。また、本検査の申し込み時、諸事情によりご本人に直接結果説明ができない場合を想定し、ご本人の代わりに結果を説明させていただく代理人を設定していただきます。事前に代理人を決めて頂いた上で来院していただきますようお願いいたします。

以上、ご確認・ご承知おきのうえ、がんクリニカルシーケンス外来受診をお願いいたします。

《お問い合わせ先》

京都大学医学部附属病院 地域医療連携室 ●●-●●-●●

資料2

先生御侍史

平素より京大病院にご理解、ご協力を賜り誠にありがとうございます。

京大病院では、網羅的がん遺伝子検査を実施しております。本検査は、がん細胞で生じている 100 を越えるがん関連遺伝子の変異を一度に次世代シーケンスの技術を用いて解析し、得られた遺伝子変異の結果に基づき、最新の医学情報の中から患者さんの治療に役立つ情報がないか最先端の情報技術を用いて探し出します。本検査のレポートには以下の内容が含まれます。

- ① 解析対象のがん関連遺伝子上で生じている変異
- ② 上記①の変異に関連する薬剤
- ③ 上記②の米国内での承認状況
- ④ 上記②の日本での承認状況
- ⑤ 上記②の日本での臨床試験の情報

なお、この検査で見つかる薬剤の中には、国内では未承認の薬剤や、国内で承認済みでも、患者さんのがんに対しては保険適応されていない薬剤も含まれます。

本検査の概要は以下の通りです。

- 固形がん一般（原発不明がん、希少がんを含む）の患者様を対象としております。
- 本検査は自由診療の対象となっております。検査費用は●●円(税込)です。
- 検査後の治療費は本検査費用には含まれておらず、本検査で見つかった未承認の薬剤や適応外の薬剤を使用される場合には、薬剤費を含めた治療費は自由診療の対象となり全額自己負担となります。ただし、自由診療保険(メディコム)に加入されている方は、検査費用および検査後の治療費(薬剤費を含む)は全額保険で保障されます。
- 検査結果は、検体が検査会社に到着してから約 20 日程度で検査結果が送付されます。特に標準治療に抵抗性になった場合は、予後が厳しいケースも多いので、この点についても十分ご注意ください。
- 検査後の治療に関しましては、原則御紹介元の病院にお願いしておりますが、当院での対応が可能な場合もありますので、当院のがんクリニカルシーケンス検査担当医まで直接ご相談下さい。

検査には病理組織検体が必要となります。検体の準備は紹介元の病院にお願いしております。患者さんが本検査をご希望されましたら、紹介状に加えて次ページに記載された条件を満たす検体と病理組織診断書をご準備頂きますようお願いいたします。

本検査の詳細につきましては、京大病院のがんクリニカルシーケンス検査のホームページ、＜医療関係者の方へ＞のページに記載しておりますので、ご参考にしていただけますと幸いです。

URL : <https://oncoprime.cancer.kuhp.kyoto-u.ac.jp>

上記内容に不明な点がございましたら、当院地域医療連携室(●●-●●-●●)までお問合せください。以上、よろしくご依頼申し上げます。

【がんクリニカルシーケンス●●検査用検体について】

がんクリニカルシーケンス●●検査には以下の病理組織検体が必要となります。下記事項をご確認いただき、検体をご準備ください。ご準備いただけましたら紹介状とともに病理組織診断書を当院地域医療連携室までご送付いただきますようお願い申し上げます。

□ 1 症例につき 10μmの厚さで薄切された未染色の FFPE 標本 12 枚をご用意下さい。

- ・ 検体は腫瘍がなるべく多く含まれている部位を選択してください(腫瘍含有量として 20%以上、できれば 50%以上)。
- ・ 中性緩衝ホルマリン以外のホルマリン(緩衝作用のないホルマリン、酸性ホルマリン)で固定されたもの、ホルマリン固定時間の長いもの(48 時間を超えるもの)や、作成から 5 年以上経過した古い検体は、検査がうまくいかない可能性がありますので御承ください。
- ・ ブロック検体の提出も可能です。その場合、京大病院にてがんクリニカルシーケンス●●検査用検体を作成させていただきます。検体作成後に余剰検体があれば、ブロック検体は返却させていただきますが、提供いただいた検体の量が少ない場合は返却できない場合がございますので、ご了承下さい。

□ 凍結組織がございましたら、京大病院での検体作成も可能です。

- ・ 手術または生検時に採取されたがんの凍結組織がある場合、検体を送付いただけましたら、京大病院にて検査に必要な DNA を抽出いたします。凍結検体の送付方法につきましては、当院地域医療連携室までお問合せください。なお、送付いただきました凍結組織は返却できませんのでご了承ください。

<検体送付先>

京都大学医学部附属病院 地域医療連携室

住所：606-8577 京都市左京区聖護院川原 54

電話：●●-●●-●●

以上、大変お手数をおかけいたしますが、ご理解とご協力を賜りますようお願い申し上げます。