

PleSsision プレジジョン検査

がんゲノム医療

問い合わせ窓口対応マニュアル

慶應義塾大学病院版

目次

検査の流れ

第1章 問い合わせ事例の紹介

第2章 がんゲノム医療について

第3章 遺伝子パネル検査について



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：人材育成課題
ゲノム医療従事者の養成を推進する課題豊岡班作成（禁無断転載）

検査の流れ

01 受診の手続き

慶應義塾大学病院ホームページ内の「初めて受診する方」に記載のある初診予約の方法通りに予約手続きを行う。

参考 診察のご予約の流れ
http://www.hosp.keio.ac.jp/annai/raiin/yoyaku_nagare.html

02 腫瘍センター がん遺伝子外来受診・同意取得

外来担当臨床検査技師からプレジジョン検査内容の説明を行い、その後、外来担当医が診察を行う。患者がプレジジョン検査を利用すると決めた際は、同意書に記入する。ご家族が同席している場合は代諾者欄も記入する。同意書取得後、採血を行う。他院の患者の場合、紹介状や診療情報提供書を外来受診の1週間前までに提供を受けることがのぞましい。

注意 プレジジョン検査利用の有無に関わらず、がん遺伝子検査相談料は必要となる。

03 検査費用支払い

外来受診当日、患者は支払いを行う。(クレジットカードの利用可)

04 がん組織の提出・採血実施

検査にはがん組織を用いる。がん組織は、過去に手術や生検を行なった際に採取されたものを使用する。残余検体がない・検査に適した検体がないなど新たな採取が必要な場合もある。がん組織の取り寄せは、ゲノム医療ユニットの臨床検査技師ががん組織を保管している医療機関と連絡を取り行う。

05 核酸抽出

がん組織と血液から核酸 (DNA など) を抽出する。

06 ゲノム解析

次世代シーケンサー (NGS) で遺伝子変異の有無を調べる。

07 Cancer Genomic Board

プレジジョン検査に関わった外来担当医師、病理医、臨床検査技師、バイオインフォマティクシヤンでゲノム情報の解析を行う。

08 エキスパートパネル

各診療科の医師、病理医、がん研究者、看護師、薬剤師、臨床検査技師、認定遺伝カウンセラー等が集まり、治療方針について議論する。

09 再診外来調整

結果がで次第、ゲノム医療ユニットから患者に連絡し、再診の予定を調整する。

10 再診外来にて結果説明

外来担当医よりエキスパートパネルの結果(レポート)を説明する。生殖細胞系列の遺伝子変異が疑われる場合は、エキスパートパネルでの検討結果を踏まえて、当院臨床遺伝学センターの受診案内を行う。

11 紹介医への報告

エキスパートパネルの結果 (レポート) をかかりつけ医に連絡 (送付など) する。

第1章 問い合わせ事例の紹介

検査申し込みに必要な手続き

Q01. 腫瘍センター がん遺伝子外来を受診したいのですがどのような手続きが必要ですか？

下記 Web サイトのページに記載されている内容にて、案内を行う。

参考 診察のご予約の流れ
http://www.hosp.keio.ac.jp/annai/raiin/yoyaku_nagare.html

Q02. 家族のみでも受診できますか？

同意書の提出後、採血を行うため、必ず本人が受診をすること。
また、外来担当医が診察を行う際、治療に耐えられる体力があるか等も診るため、本人の受診が必要です。

Q03. 腫瘍センター がん遺伝子外来の受診費用はいくらですか？

がん遺伝子検査相談料：32,400 円（税込）
※プレジジョン検査の申し込みの有無に関わらず、相談料は必要です。

参考 プレジジョン検査の費用 ※税込表示

初診料	6,090 円
再診料	1,580 円
がん遺伝子検査相談料	32,400 円
プレジジョン検査費用	756,000 円

検査中止の場合	費用	返金額
病理品質検査後の中止	159,840 円	596,160 円
ライブラリ作製後の中止	289,440 円	466,560 円

検査の内容

Q04. プレジジョン検査とはどのような検査ですか？

パンフレットや Web サイト、患者説明資料の内容に沿って概要を説明する。

Q05. 何を使って検査するのですか？

原則、過去に行った手術や検査（生検）で採取したがん組織を使う。また、採血も行う。
ただし、過去に採取したがん組織や細胞が古い場合は、検査が正しく行われないう場合があるため、腹水や胸水の採取や再生検を行い、新しいがん組織や細胞から検査を実施する場合がある。

Q06. 検査に使用する検体はどのように準備すればいいですか？

ゲノム医療ユニットの担当臨床検査技師が主治医と連絡を取り、取り寄せる。

Q07. 検査結果が分かるまでにはどのくらいの時間がかかりますか？

約3週間です。ただし、がん組織や細胞の量や品質が基準に達せず、検査が遅れる場合や中止の可能性がある場合は、ゲノム医療ユニットから患者へ連絡を行う。

Q08. 検査でお薬が見つかる可能性はどれくらいですか？

約3週間です。ただし、がん組織や細胞の量や品質が基準に達せず、検査が遅れる場合や中止の可能性がある場合は、ゲノム医療ユニットから患者へ連絡を行う。

参考 北海道大学クラーク検査（集計：2016/04/01～2017/05/31）

Actionable 遺伝子異常の検出（がん発症の原因遺伝子）	検出率：95%
Druggable 遺伝子異常の検出（治療対象となる遺伝子異常）	検出率：72%

検査後の流れ

Q09. 検査後の治療は行ってもらえますか？

検査後の治療は、原則紹介元の医療機関で行う。検査後の治療に関しては、外来受診時に担当医にお尋ねください。

1.1 がんゲノム医療とは

がんとは

がんは、ウイルス感や有害物質などによる“遺伝子の傷害（変異）”が積み重なり、正常の細胞ががん化して発生する。がん化した細胞は不規則かつ無秩序に増殖し、他の組織や臓器に転移する性質を獲得する。また、遺伝的な要因で発生するものもある。

がんの多様性

がんは患者ごと、がん細胞ごとに持っている性質が異なる。治療薬の投与などにより、遺伝子の変異が起これば薬に抵抗性を持つことが分かっている。

がん遺伝子検査とは

がん発生の原因となっている遺伝子の変異を解明し、その遺伝子の変異に特異的に効果が期待できる治療薬や適切な治験を探し出すための検査である。

1.2 ゲノムの基礎知識

遺伝子とは

遺伝子（gene）は、細胞やホルモンなどの生物を構成するすべてのタンパク質を作るための設計図のようなもの。DNAを指すことが多い。

ゲノムとは

遺伝子（gene）と総体（ome）を合わせた言葉で「遺伝子の情報すべて」を意味する。

1.3 がんに関する補足説明

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いだり破壊したりする薬です。従来の抗がん薬が、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（<https://www.ncc.go.jp/jp/rcc/>）に、さまざまな希少がんの解説が掲載されています。

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。がん細胞がどこの臓器に由来するか特定することが困難なので、手術で完全に切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 がん遺伝子パネル検査について

2.1 がん遺伝子パネル検査について

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。がん遺伝子パネル検査は、患者さんのがん組織や血液を用い、がん発生に関与する数十～数百種類の遺伝子の変異を網羅的に検査を行います。そこで得られた遺伝子の変異の情報を利用し、がんの診断や治療法の選択に役立てることが出来ます。

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異が推定されれば、その変異に基づいて、条件に適応した治験情報や治療薬（分子標的治療薬）の情報を提供できる可能性があります。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あります。

2.2 がん遺伝子パネル検査で分かること

遺伝子パネル検査を行うことで、患者のがん組織中に認められた遺伝子の変異が判明し、その変異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出来ます。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、数パーセント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。

2.3 検査で使用する検体について

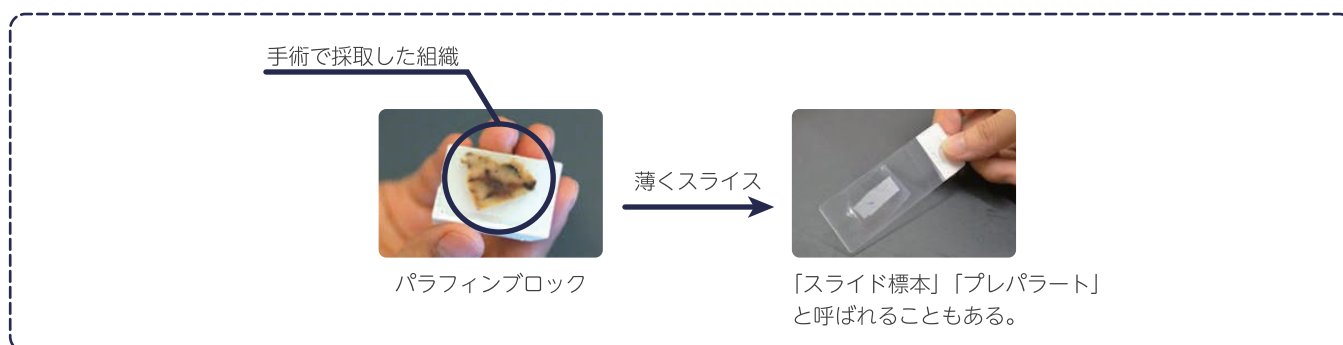
本検査で使用する検体は、手術または生検時に採取された組織や、患者本人の血液を用います。検査に使用する検体の保管基準などは各施設ごと異なりますので、各施設の判断基準に従ってください。

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、遺伝子パネル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^{*1} 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



エフエフピーイーひょうほん

*1：FFPE 標本（Formalin Fixed Paraffin Embedded）

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。



慶應義塾大学医学部腫瘍センターがんゲノム医療ユニット

【内線】 61597、61598

【TEL】 03-5315-4374 (直通)

【対応】 9:00~17:00 (平日)

