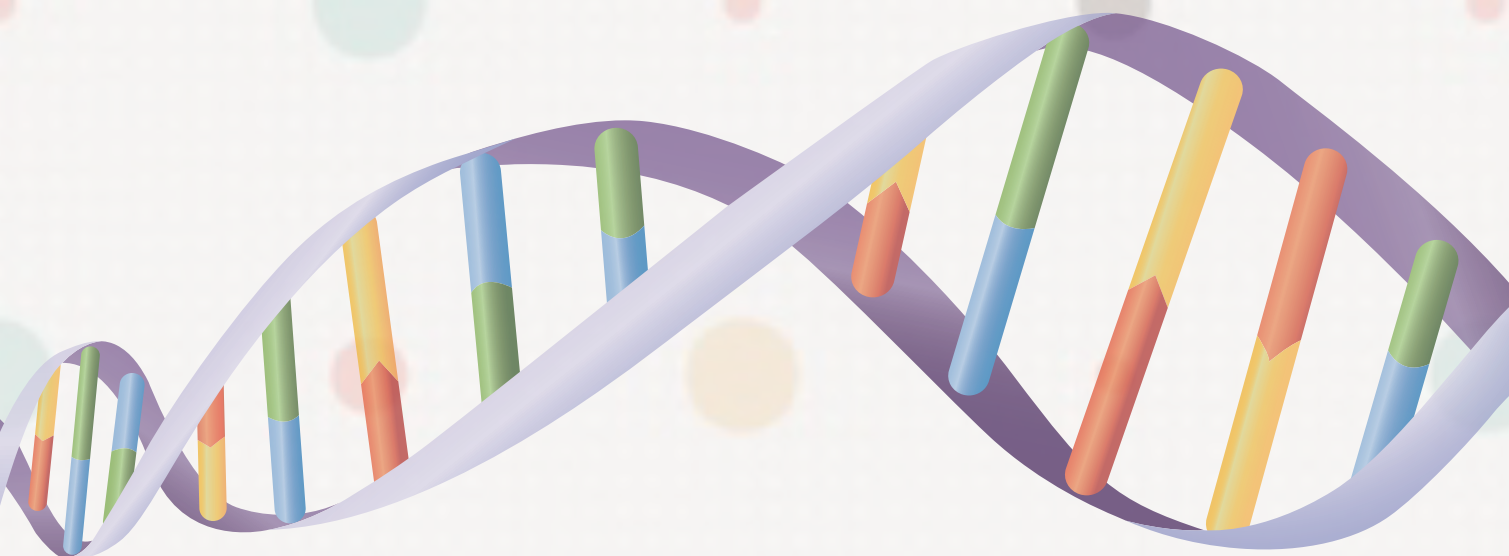




がんゲノム医療

問い合わせ窓口対応マニュアル

岡山大学版

目次

問い合わせ窓口対応フローチャート

検査の流れ . . . 01

第1章 がんゲノム医療について . . . 02

第2章 遺伝子パネル検査について . . . 03

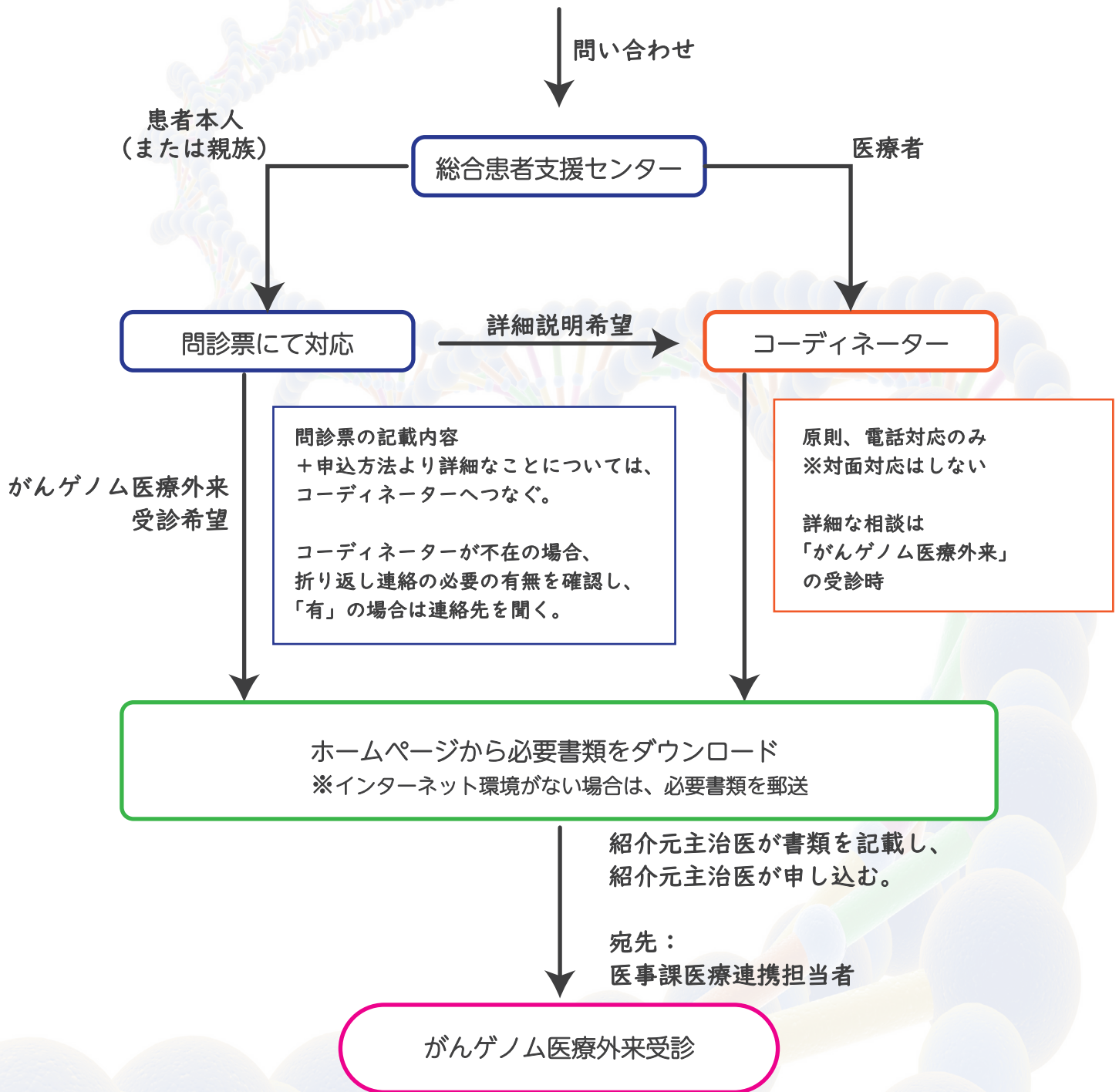
第3章 問い合わせ窓口業務について . . . 04



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）

問い合わせ窓口対応フローチャート



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。

参考サイト

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

検査の流れ

01 受診の手配

専用の申し込み用紙に必要事項を記載し、窓口へ提出。
外来受診にあたっては、かかりつけ医から診療情報や検査試料を提出。

02 がんゲノム医療外来受診

これまでの治療経過などを確認し、外来担当医からがん遺伝子パネル検査の説明を受ける。

03 インフォームドコンセント

外来担当医の説明内容と検査説明文章の内容を踏まえて、遺伝子パネル検査を利用するかどうかを検討し、希望する場合は、同意書に必須事項を記入の上、外来担当医に提出する。

04 検査費用支払い

医療機関からの案内に従って、遺伝子パネル検査にかかる費用を支払う。

05 がん組織の提出・採血実施

検査にはがん組織（場合によっては血液を追加）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。

06 核酸抽出

がん組織と血液から核酸（DNA など）を抽出する。
※検査の種類によってはがん組織のみが対象

07 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。

08 エキスパートパネル（カンファレンス）・レポート作成

各種専門領域の医師、医療従事者、研究者などで構成されるエキスパートパネルを開き、遺伝子変異の有無をもとに治療方針を議論し、レポートを作成する。

09 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。

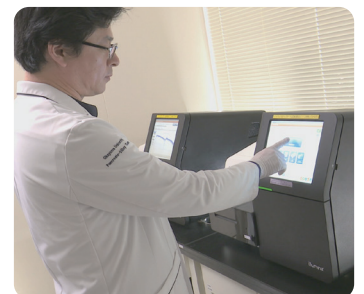
10 かかりつけ医への報告

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。

動画で「検査の流れ」を観る



<http://urx.red/Jx1b>



第1章 がんゲノム医療について

1.1 がんゲノム医療とは

参考資料 がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書
<http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000169238.html>

がんとは

がんは、遺伝的なものや、ウイルス感染等による後天的な細胞のゲノム変異を原因として、細胞が無秩序に増殖し、他の組織や臓器に転移する性質を獲得することにより発症する。

がんの多様性

がんは患者ごと、細胞ごとに多様である。さらに治療薬の投与等により、時間軸でもゲノムの変異は変化し、それにより薬が効きにくくなるなどがんの性質が変化することが分かっている。

がんゲノム医療とは

がん患者の腫瘍部および正常部のゲノム情報を用いて治療の最適化・予後予測・発症予防をおこなう医療。

1.2 ゲノムの基礎知識

遺伝子とは

遺伝子 (gene) は、特定のタンパク質や RNA 分子をつくるための指令を含んだ DNA と定義する。

出典：Essential 細胞生物学（一部抜粋）

ゲノムとは

細胞のゲノム (genome) とはある生物の DNA の全塩基配列を指す。

出典：Essential 細胞生物学（一部抜粋）

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。

2.1 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。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きている一部の変異しか調べることができませんが、遺伝子パネル検査は、患者さんのがん組織や血液を用い、数十～数百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、がん細胞で起き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 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。

3.1 電話による問い合わせへの対応



問い合わせ内容を選別し、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・判断を要する問い合わせには、原則として、がんゲノム医療外来の受診を促します。

総合患者支援センターが回答する内容

- 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

医師が対応する内容

原則、がんゲノム医療外来の受診にて対応します。
※医師は窓口対応をしない。

原則として、「がんゲノム医療外来の予約方法」、「申込み方法」等の問い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、がんゲノム医療外来の受診を促します。

セカンドオピニオン外来やがんゲノム医療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。

3.2 問い合わせ事例の紹介



- 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します。
- ②内容によっては、担当者（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ります。

検査申し込みに必要な手続き

Q01. がんゲノム医療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？

受診に必要な資料は担当者から送付（郵送、FAX、メール）します。または、病院ホームページからダウンロードできます。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。
必要な書類を今受診されているかかりつけの先生に依頼し、予約をとってもらってください。患者本人からの直接の申し込みは受け付けておりません。

Q02. 家族のみでも受診できますか？

採血が必要な検査の場合：

患者本人に受診していただく必要があります。原則、患者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。

採血が不必要な検査の場合：

家族だけでも受診可能ですが、受診当日、家族の方には委任状を記入していただき、運転免許証などの身分証明書をコピーさせていただきます。

Q03. 受診の費用はどの位かかりますか？

検査説明費用：_____円（税込）（当日払い、カード払い可、振込不可）

※検査申し込みの有無に関わらず、検査説明費用は必要となります。

検査の内容

Q04. 遺伝子パネル検査とはどのような検査ですか？

パンフレットやホームページ、患者説明資料の内容に沿って概要を説明します。

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います。
また、検査によっては採血も必要になります。

Q06. 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？

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、紹介元主治医にお伝えください。

Q07. 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？

検査の種類によって差はありますが、約3週間から6週間です。

Q08. 検査でお薬が見つかる可能性はどれくらいですか？

詳しいことはお電話ではお応えしかねますので、外来受診時、担当医にお問い合わせください。

Q09. 私の病気は希少がんに該当しますか？

病気の詳細については紹介元主治医にご確認ください。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。

検査後の流れ

Q10. 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、外来受診時に担当医にお尋ねください。

Q11. 検査後、治療可能な病院は紹介してもらえるのですか？

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。

自分メモ

