

当院とがんゲノム医療 2025年

柏崎総合医療センター 外科

植木 匡



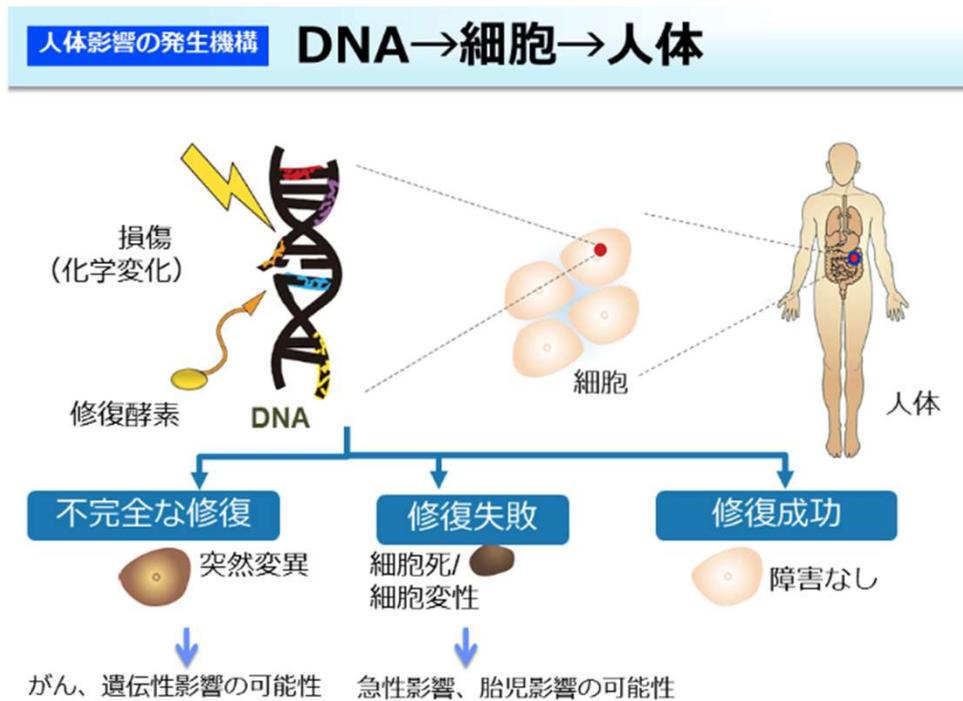
当院キャラクター
タイちゃん

はじめに

- がんに関わる遺伝子変化を一度に多数解析し、効果的な薬剤や臨床試験を探すゲノム医療が進められている
- ゲノム医療は、精密医療(Precision medicine)もしくは個別化医療(Personalized medicine)とも言われる。
- ゲノム/Genom (独) とはGene (遺伝子) と ome (全体) の合成語で遺伝情報の全体・総体を表す。

がんは遺伝子病

- 遺伝子は放射線，紫外線，化学物質などにより日常的に傷がつけられている。



環境省HP
2025/3/18

がん化とは遺伝子の傷が元となり遺伝情報が書き換わり，
増幅のスイッチが止まらなくなり浸潤や転移を起こすもの

がん化に関わる主な遺伝子異常

1) がん遺伝子

(oncogene)

- 機能が活性化することでがん化に寄与

①細胞膜の増殖因子受容体

- EGFRなど

②細胞質内のシグナル伝達分子

- BRAF, AKT1など

③核内の転写因子

- MYCなど

④細胞周期を正に制御する因子

- CDK4, CDK6など

⑤アポトーシス抑制因子

- BCL2など

2) がん抑制遺伝子

(tumor suppressor gene)

- 機能が不活化することでがん化に寄与

①転写調節因子

- TP53など

②細胞周期を負に抑制する因子

- RB1など

③アポトーシス促進因子

- BAXなど

④DNA修復因子

- BRCA1, BRCA2など

⑤細胞接着因子

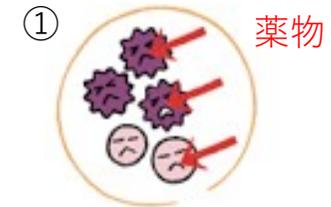
- CDH1など

- がん化に関わる遺伝子変異の大部分は後天的な体細胞遺伝子変異で遺伝しない
- 遺伝的にがん化が起きやすい生殖細胞系列変異は、5-10%おり遺伝する

がん治療薬と進歩



① 殺細胞薬
細胞周期に作用



② 分子標的治療薬
がん細胞に特異的な細胞特性を規定する分子に作用

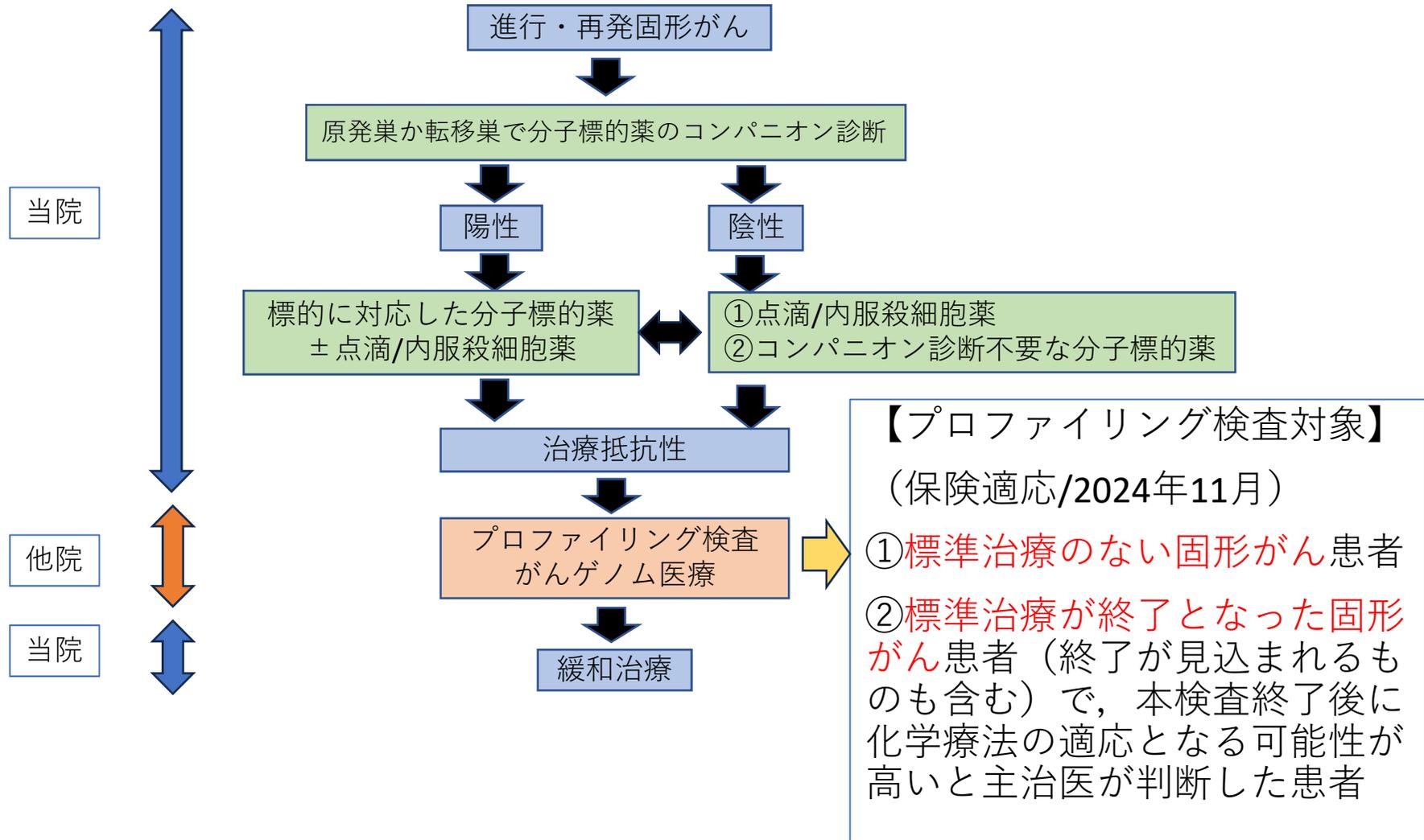


③ 免疫療法薬
疲弊したT細胞機能を復活させ平衡相状態を回復



- ・ 殺細胞薬は25%くらいの人にしか効かない
→がん遺伝子異常を標的とした分子標的薬の創薬
- ・ 分子標的薬は2024年2月時点で170種類（66標的）

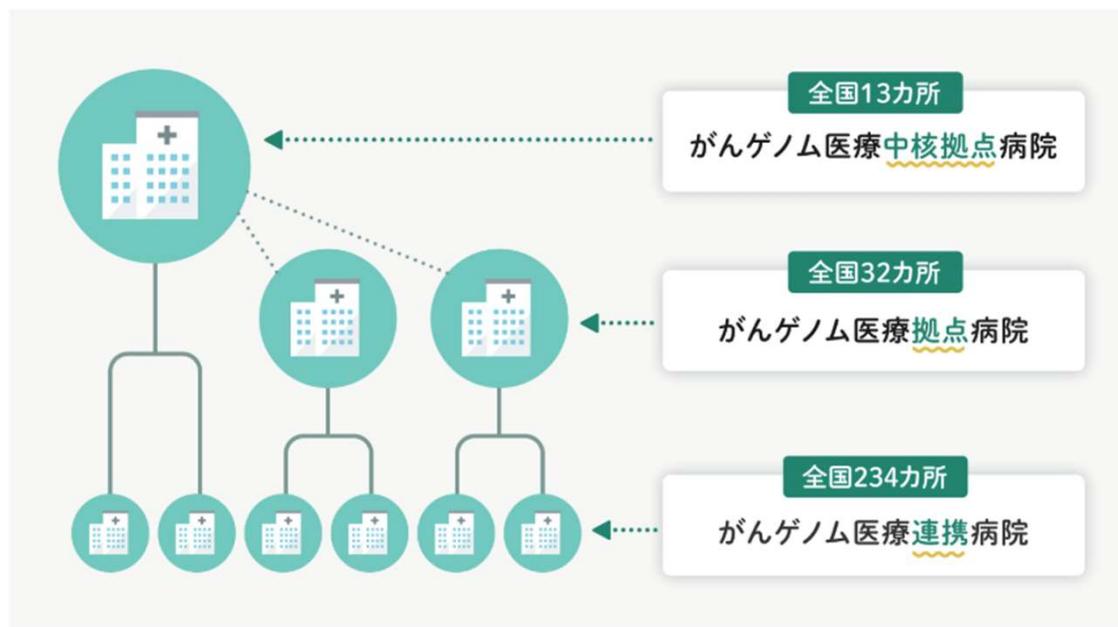
ゲノム医療のタイミング



ゲノム医療の歴史

- 2006年6月 がん対策基本法成立
- 2017年3月 第一回がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会
- 2018年 次世代シーケンサー
(NSG：Next-generation sequencer)登場
- 2018年4月 がんゲノム医療中核拠点病院の指定
- 2018年6月 がんゲノム情報管理センター(C-CAT)開設
- 2019年6月 がん遺伝子パネル検査が保険適応

がんゲノム医療を行う施設と新潟県



※2025年3月1日現在

【新潟県】

1) 拠点病院

新潟大学付属病院

2) 連携病院

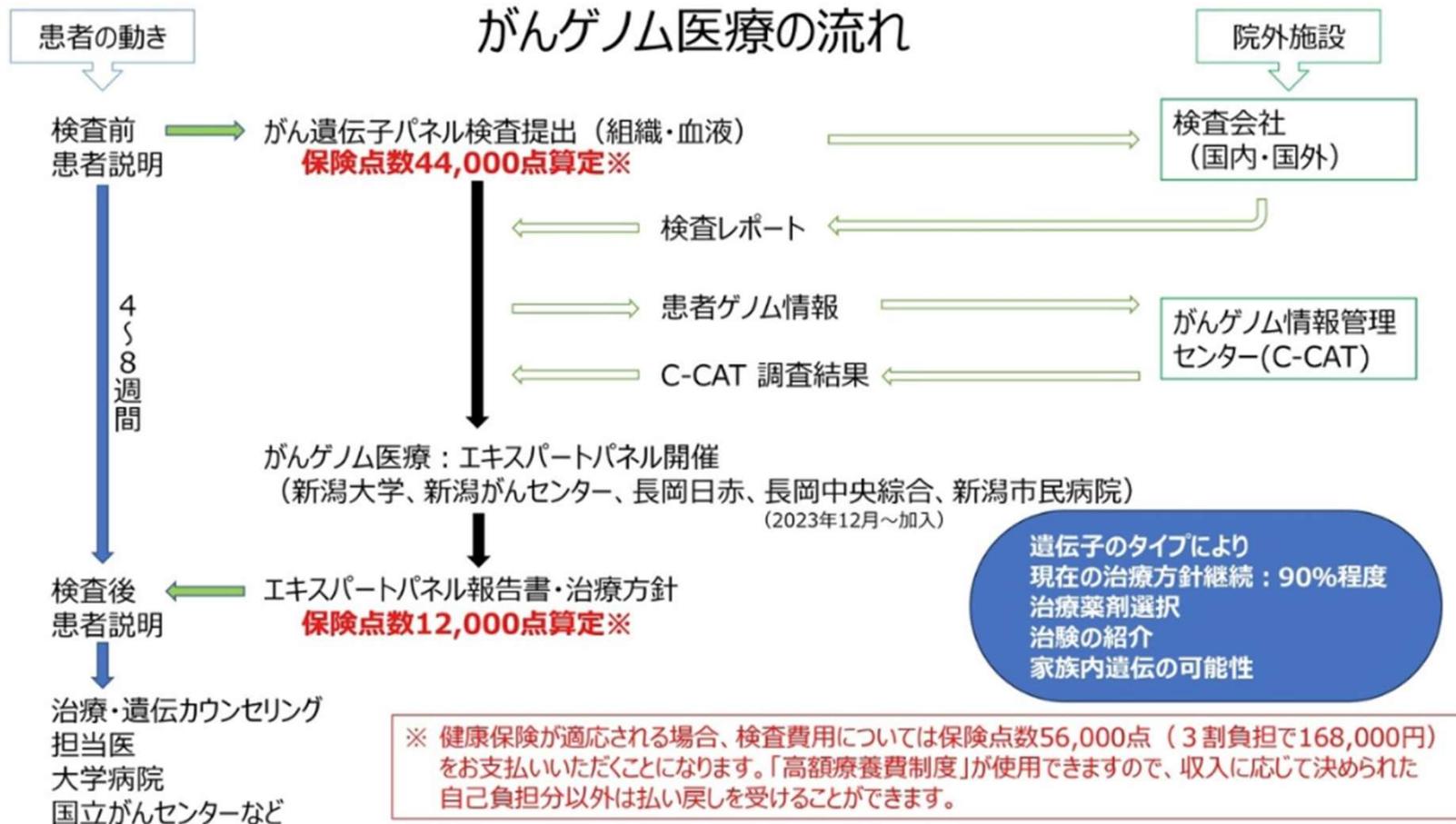
- ・ 県立がんセンター新潟病院
- ・ 新潟市民病院
- ・ 長岡赤十字病院
- ・ 長岡中央総合病院

・ 長岡中央総合病院への紹介法

- ① 腫瘍内科の小林由夏先生への外来受診
- ② 長岡中央病院での申し込み紙媒体の使用

ゲノム医療の流れ

新潟市民病院HPより：2025/02/06



遺伝子パネル検査/保険収載（2025年）

癌研有明HP 2025/3/25

検査種類	腫瘍組織パネル検査			血液パネル検査	
検査名	F1CDx	GenMine TOP	NOP	F1LCDx	G360
対象遺伝子数	324	747	124	324	74
検査対象 融合遺伝子数	36	455	13	36	6
遺伝子発現量解析	×	○	×	×	×
結果返却までの時間	約2ヶ月			約1.5ヶ月	
必要となる検体	腫瘍組織	腫瘍組織+血液	腫瘍組織+血液	血液	血液
遺伝性腫瘍の診断	×	○	○	×	×

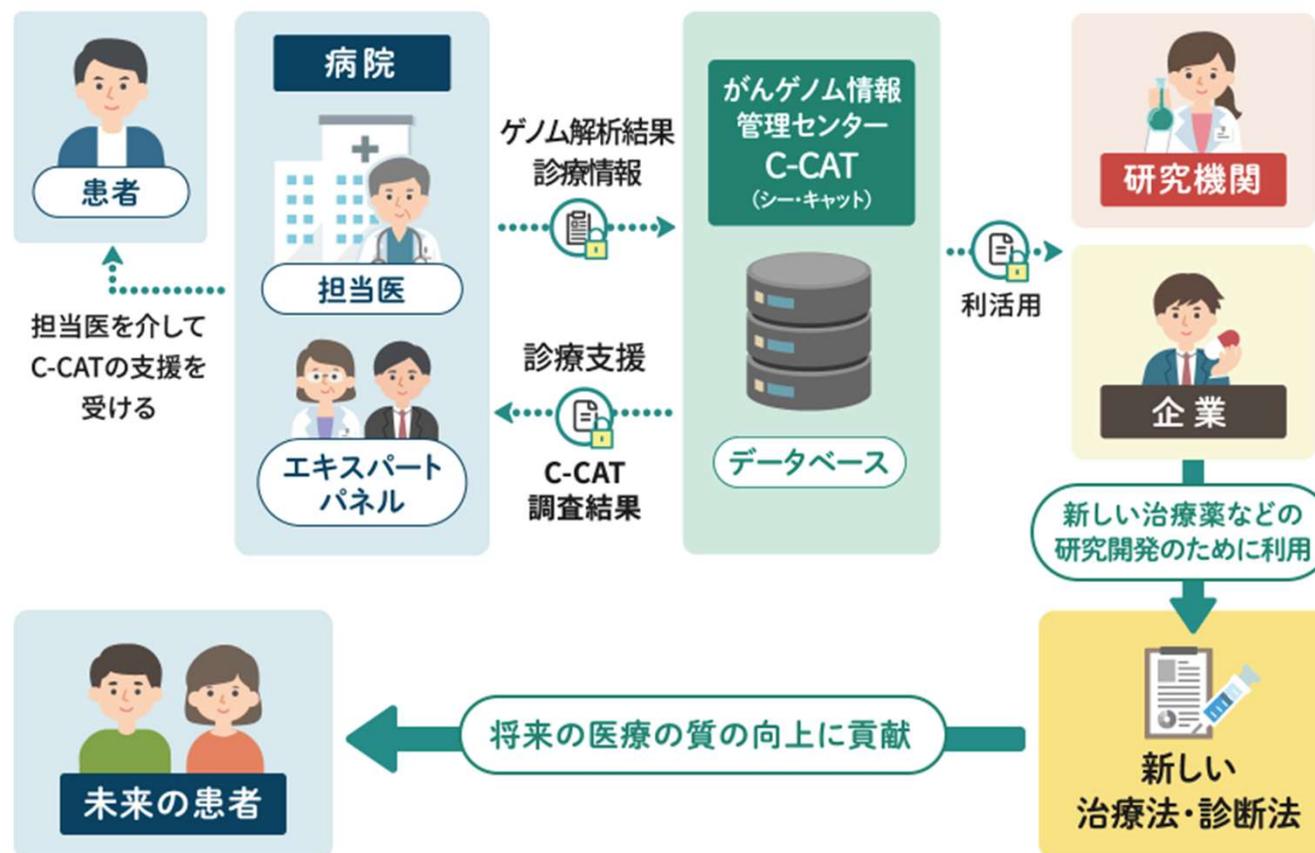
- ①F1CDx : FoundationOne®CDxがんゲノムプロファイル
- ②GenMine TOP : GenMineTOPがんゲノムプロファイリングシステム
- ③NOP : OncoGuide™NCCオンコパネルシステム
- ④F1LCD x: FoundationOne®LiquidCDxがんゲノムプロファイル
- ⑤G360 : Guardant360® CDxがん遺伝子パネル

ゲノム情報の集約と利用

C-CAT：Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics

がんゲノム情報管理センター（国立がんセンター内・2018年6月創設）

C-CAT HPより 2025/03/18



実施状況

NCC C-CATのHP 公開資料, 2023年度版

がん遺伝子パネル検査実施状況

Cancer Gene Panel Testing

がん遺伝子パネル検査データの登録数

Registered Tests

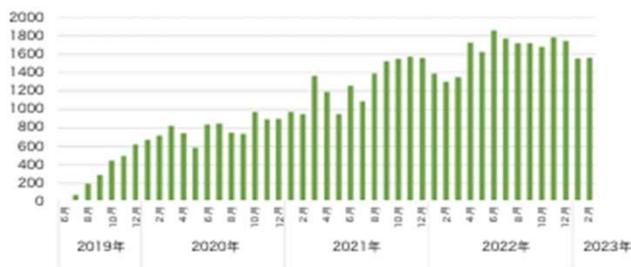
C-CAT登録 登録数累計 Total registrations at C-CAT

保険診療開始の2019年6月1日から2023年2月28日まで
June 1, 2019 (insurance coverage start date) to February 28, 2023

50,032 人
cases

C-CAT登録 月間登録数 Monthly Registrations at C-CAT

月間登録数



二次利用の同意割合 Consent Rate for Secondary use



C-CAT登録総数に対する二次利用の同意割合
Consent to secondary use out of total C-CAT registrations
二次利用同意者数 ÷ C-CAT登録総数
Consent to secondary use ÷ Total C-CAT registrations

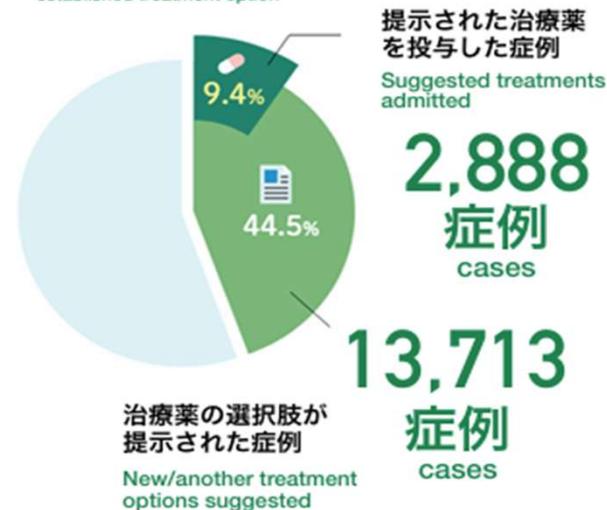
C-CAT登録データのがん種内訳 Cancer types of data registered at C-CAT

がん遺伝子パネル検査に基づく 治療提案と治療到達率

New treatment options provision based on CGP testing

標準治療がないまたは終了となった固形がんの患者さんに対し新たな治療の提案がなされ治療に結びつくことがあります。

Possibility of new treatment opportunities for the solid tumor patients after standard treatment terminated or with no established treatment option



エキスパートパネルの症例※ Number of Expert Panel conducted* **30,822** 症例 cases

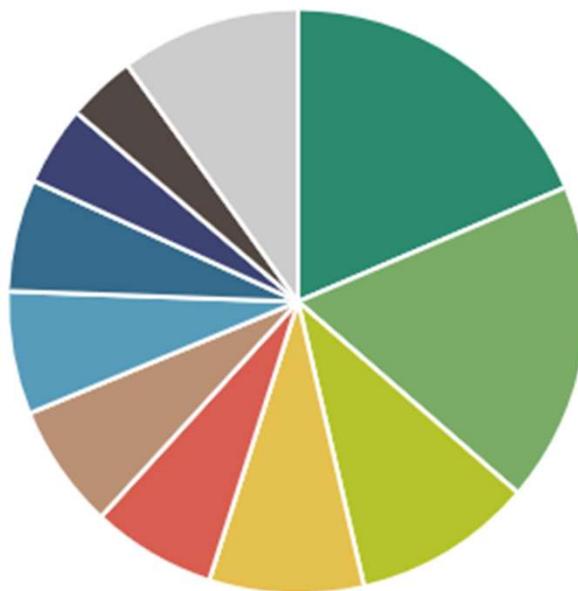
※2019年6月1日以降2022年6月30日までにC-CAT調査結果が返却された症例のうち、臨床情報収集項目 Ver.1.2.1以降の症例(当該項目未入力4例を除く)

*Cases C-CAT Finding reports provided; June 2019~June 2022, CPF ver. 1.2.1 or later, four data uncompleted cases excluded

ゲノム検査の癌種の状況

がん種の割合（全体、男女別）

部位別がん種割合(全体)



ゲノム解析のデメリット

遺伝子は究極的な個人情報

遺伝性疾患の検出
疾患のリスク推定（糖尿病，心筋梗塞，精神疾患など）



被検者および被検者の血縁者への社会的不利益の可能性



就職，結婚，生命保険などでの差別



検者が目的以外の遺伝情報を知る可能性がある
医師の倫理性が問われる
個人情報の管理が重要となる

結語

- 新潟県では新潟市と長岡市に施設があり紹介が必要である
- 日本ではC-CATに情報を集約し，成績向上を目指している
- 遺伝性疾患への対応が必要となることがある。

