がんゲノム中核拠点病院における がん遺伝子パネル検査の実践

金井雅史[†]第72回国立病院総合医学会
(2018年11月10日 於 神戸)

IRYO Vol. 74 No. 3 (107-109) 2020

要旨

2017年に決定された「第3期がん対策推進基本計画」ではゲノム情報をもとに効果の高い治療法を選択する「ゲノム医療」の推進が盛り込まれた。またこれにともない、厚生労働省は2018年4月に「がんゲノム医療」の中心的な役割を担う全国11施設を「がんゲノム医療中核拠点病院」として選定した。また中核拠点病院と連携してゲノム医療を行う「がんゲノム医療連携病院」として2019年10月現在、全国156施設が承認されている。2019年度からはNCCオンコパネルとFoundationOne[®]CDxが保険診療として実施可能となった。今後がんゲノム医療中核拠点病院とその連携病院を中心に、がん遺伝子パネル検査件数が急速に増加することが予想される。受け皿の中心となるがんゲノム医療中核拠点病院では連携病院と専門家会議を開催し、がん遺伝子パネル検査で検出された遺伝子変異の解釈や二次的所見への対応を行うことが求められている。

キーワード がんゲノム医療、がん遺伝子パネル検査、がんゲノム医療中核拠点病院

がん遺伝子パネル検査とは

次世代シーケンスの進歩により、少量のがん組織（厚さ10 μ mのホルマリン固定パラフィン包埋検体 [FFPE] スライド5-10枚程度）から得られる数十-百ngのDNAがあれば1回の検査で数多くのがん関連遺伝子の変異、増幅、融合について網羅的に解析できるようになり、がん遺伝子パネル検査と呼ばれている。

国内でもがん遺伝子パネル検査は2015年頃より京都大学医学部附属病院（当院）をはじめ¹⁾、複数の施設で自費診療や研究として臨床現場で実施されてきたが、2018年度からは114のがん関連遺伝子を網羅したNCCオンコパネルが先進医療として実施可

能となった。2019年6月にNCCオンコパネルとFoundationOne[®]CDxの2つの遺伝子パネルが保険承認され、現在、厚生労働省によって選定された全国11施設の「がんゲノム医療中核拠点病院」と156施設の「がんゲノム医療連携病院」を中心にゲノム医療実施体制の整備が急ピッチで進められている。

がん遺伝子パネル検査の結果解釈について

がん遺伝子パネル検査の一番の目的は遺伝子解析結果に基づき効果が期待される治療法を探すことにある。機能変化をとめない、薬剤選択に繋がる変異はactionable mutationと呼ばれている。Actionable mutationといってもその臨床的有用性は変異に

京都大学医学部附属病院 腫瘍内科 [†]医師

著者連絡先：金井雅史 京都大学医学部附属病院 腫瘍内科 〒606-8507 京都府京都市左京区聖護院川原町54

e-mail : kanai@kuhp.kyoto-u.ac.jp

(2019年3月14日受付, 2019年11月22日受理)

Implementation of a Multiplex Gene Panel Test in a Core Hospital for Cancer Genomic Medicine

Masashi Kanai, Kyoto University Hospital

(Received Mar.14, 2019, Accepted Nov.22, 2019)

Key Words : cancer genomic medicine, multiplex gene panel test, core hospital for cancer genomic medicine