



がんゲノム医療における 遺伝カウンセリング

平田 真[†] 田辺 記子 吉田 輝彦

IRYO Vol. 74 No. 11/12 (503-507) 2020

【キーワード】 がんゲノム医療, 遺伝カウンセリング, 二次的所見, 生殖細胞系列所見

● 要旨

がんゲノムプロファイリング検査は腫瘍組織における特定の遺伝子領域に生じている異常（体細胞遺伝子変異）を網羅的に検出することにより、主に治療標的の同定や予後予測など治療方針の策定を目的として実施される検査である。しかし、がんの発症や進展に関わる多数の遺伝子を同時に解析するため、腫瘍由来の体細胞遺伝子変異のみならず、二次的所見として生殖細胞系列由来の病的バリエーションの存在も明らかとなる、または疑われることがある。がん関連遺伝子の生殖細胞系列の病的バリエーションは本人のがん発症リスクを知るだけでなく、血縁者への遺伝可能性、がん発症リスク評価につながる重要な情報である。しかし、がんゲノムプロファイリング検査で検出される生殖細胞系列の所見の多くは本来のがん治療という目的とは異なることや時に病歴や家族歴からは想定しえない所見となることから、事前の説明と検出後の説明や対応の進め方が重要であり、主治医と遺伝の専門家との連携が不可欠である。本稿ではそうしたがんゲノムプロファイリング検査で検出される生殖細胞系列の所見への対応の実際や留意点に触れながら、がんゲノム医療における遺伝カウンセリングの現状について紹介する。

● はじめに

2015年に当時の米国オバマ大統領が一般教書演説（日本の施政方針演説にあたる）にてPrecision Medicine（（精密医療）：患者個人に合わせた最適な治療方法を分析・選択して、実施すること。遺伝子解析や画像解析などの検査技術の進歩、分子標的薬の開発を背景に可能となった。）への注目度が高まった¹⁾。

この“詳細な情報”の中には、近年目覚ましい進歩を遂げている画像解析情報などのほか、網羅的ゲノム解析による遺伝子情報も含まれており、現在、米国では遺伝子解析技術がさまざまな形で医療の現場に取り入れられ、その情報に基づくゲノム医療が進められている。本邦でも個別化医療・がんゲノム医療に向けた取り組みは以前より進められてきており、次世代シーケンサーを用いた遺伝子関連検査の妥当性、有用性が示された結果、現在ではがんゲノムプロファイリング検査としてOncoGuide™ NCCオンコパネルシステム（以下、NCCオンコパネル）、Foundation One® CDxがんゲノムプロファイル（以下、FoundationOneCDx）の2つの検査が保険収載に至っている。がんゲノムプロファイリング検査は腫瘍組織における特定の遺伝子領域に生じ

国立がん研究センター 中央病院 遺伝子診療部門 [†]医師

著者連絡先：平田 真 国立がん研究センター 中央病院 遺伝子診療部門 〒104-0045 東京都中央区築地5-1-1

e-mail : mahirata@ncc.go.jp

(2020年9月1日受付, 2020年11月13日受理)

Genetic Counselling in Cancer Genomic Medicine

Makoto Hirata, Noriko Tanabe and Teruhiko Yoshida, Department of Genetic Medicine and Services, National Cancer Center Hospital

(Received Sep. 1, 2020, Accepted Nov. 13, 2020)

Key Words : cancer genomic medicine, genetic counselling, secondary findings, germline findings