

# 「がん専門相談員のためのがんゲノム医療相談支援マニュアル（β版）」 （補遺）

2019年2月7日

## 第1章 がんゲノム医療相談員のための Q&A

### Q20 **がんゲノム医療中核拠点病院とがんゲノム医療連携病院との違いは何ですか。**

A 「がんゲノム医療中核拠点病院（以下、中核拠点病院）」は、がんゲノム医療を提供する工程を自施設で実施できる医療機関、「がんゲノム医療連携病院（以下、連携病院）」は、中核拠点病院と連携してがんゲノム医療を提供する医療機関とされています。がんゲノム医療を適切に患者に提供できるという点において違いはありません。

#### 解説

中核拠点病院では、エキスパートパネルと呼ばれる治療方針決定のための、専門家会議が開かれることが必須となっています。連携病院は自施設の症例について中核拠点病院で開催されるエキスパートパネルに参加することが必須となっていますが、自施設で開催する必要はありません。中核拠点病院と連携病院等が連携して、がんゲノム医療を提供することとなります。

### Q21 **がんゲノム医療が受けられる病院は今後増えていきますか。**

A 現在のところ、厚生労働省は「がんゲノム医療連携病院」の受付を半年に一度行う等しており、がんゲノム医療を受けられる病院は増えていく見込みです。

#### 解説

厚生労働省は、2018年2月に「がんゲノム医療中核拠点病院」を全国に11か所指定しました。また、同年3月に「がんゲノム医療連携病院」を100か所、同年10月には、35か所追加で公表し、「がんゲノム医療連携病院」は現在合計135か所となっております。同省は、全国どこにいてもがんゲノム医療を受けられる体制を段階的に構築していくこととしています。

## 第 2 章 ゲノム医療支援のプロセス 事例集

### 遺伝子パネル検査の結果からコンパニオン診断を検討することになった事例

遺伝子パネル検査の結果に基づいて特定の治療薬を使用するためには、コンパニオン診断薬が必要となる場合があります。ここでは、コンパニオン診断薬に係わる相談への対応について考えてみましょう。

事例 6 患者：50 歳代 女性  
▷ 再発乳癌

#### 経緯

4 年前に Stage2 の乳癌と診断され、標準的治療を完遂したが、術後 2 年で再発。肝臓と骨に転移があり、化学療法を開始した。これまで標準的治療を続けてきたが、思うように化学療法の効果が得られず、近隣のがんゲノム医療中核拠点病院で遺伝子パネル検査を受けた。がんの家族歴は乏しかったが、遺伝子パネル検査の結果、BRCA1 遺伝子に病的変異（バリエーション\*）が検出された。がんゲノム医療中核拠点病院のエキスパートパネルからは、検査の結果と共に遺伝カウンセリングやコンパニオン診断薬についての説明があり、主治医と話し合うようすすめられた。主治医との話し合いを前に、遺伝カウンセリングやコンパニオン診断薬が受けられるかどうか患者から相談支援センターへ連絡があった。患者には 10 歳代と 20 歳代の娘がいる。

#### 【この事例のポイント】

乳癌患者が生まれつき持っている BRCA1 遺伝子の病的変異は治療薬である PARP 阻害薬\*\*の効果と相関することが知られています。再発乳癌は PARP 阻害薬を使用できるがんの一つですが、PARP 阻害薬を使用するためには専用の承認されたコンパニオン診断薬で BRCA1 遺伝子の病的変異を確認する必要があります。PARP 阻害薬のコンパニオン診断薬は遺伝性腫瘍が判明する可能性があることにも注意が必要です。

\* 遺伝子の変異は、DNA の塩基配列の一部が、何らかの原因で変化することを言います。このうち DNA の変化が病気の重要な要因となるものを「病的変異」といいます。バリエーション(variant)は、遺伝子の多様性を意味する言葉で、病気の重要な要因となるバリエーション（病的変異）と、病気の重要な要因とならない、あるいは病気と関係がないバリエーション（遺伝子多型）が含まれます。遺伝学分野ではバリエーションという言葉を用いることも多いですが、本マニュアルでは、がん領域で汎用されている（病的）変異を用います。

\*\* PARP 阻害薬：PARP はポリアデノシン 5'リン酸リボースポリメラーゼの略で、傷害を受けた DNA の修復を助ける酵素です。PARP 阻害薬は PARP の働きを阻害することで、細胞内での DNA 修復を阻害し、がん細胞に細胞死を誘導する作用により抗腫瘍効果を発揮します。2018 年 12 月時点で、わが国で承認されている PARP 阻害薬はオラパリブ（商品名リムパーザ）です。

### 【患者情報】

- ①疾患：乳癌
- ②病態：遠隔転移あり、再発治療中
- ③PS：低下してきているが、家庭内の家事は今まで通りこなせている
- ④今後の見通し：標準的治療の選択肢は残り少ない
- ⑤既往歴：なし
- ⑥居住地：〇〇県
- ⑦受診状況：自施設で治療継続中。自施設に遺伝カウンセリング外来がある。

### 【相談者情報】

- ①続柄：本人
- ②目的：治療の選択のためにコンパニオン診断薬による検査を受けたい。

### 【アセスメント】

遺伝子パネル検査では *BRCA1* 遺伝子の病的変異が疑われているようだが、PARP 阻害薬を使用するためにはコンパニオン診断薬によって *BRCA1* (*BRCA2*) 遺伝子を改めて検査する必要がある。コンパニオン診断薬の説明は主治医から受けることができ、十分な理解のもと検査を受けることは可能であるが、PARP 阻害薬を使用できるかどうかはコンパニオン診断薬の結果によって確定する。その点に誤解を生まないう説明をすることが必要であると考えた。また、PARP 阻害薬のコンパニオン診断薬は遺伝性腫瘍が指摘される可能性のある遺伝学的検査のため、血縁者への影響も考慮し、より詳しい相談ができる窓口につなぐことも重要であると考えた。



### 対応

- ・主治医からコンパニオン診断薬や治療薬の詳細について説明を受けるよう提案した。
- ・遺伝カウンセリング外来について紹介し、遺伝カウンセリング外来での面談を経てコンパニオン診断薬について考えることも可能であることを説明した。
- ・主治医や遺伝カウンセリング外来の担当者と連携できることを伝え、相談者の了承を得てあらかじめ関係者と情報を共有した。