

信州大学医学部附属病院におけるがんゲノムプロファイリング検査の現状

宮川真理子¹⁾⁵⁾ 神田慎太郎^{1)*} 重藤翔平²⁾ 中嶋智之²⁾ 山崎弥生²⁾
 玉田 恒²⁾ 浅香志穂²⁾⁹⁾ 上原 剛²⁾ 立石文子³⁾ 渡辺宏晃⁴⁾ 百瀬華子¹⁾⁵⁾
 所 真由美¹⁾⁵⁾ 小島朋美⁶⁾ 永井 爽⁶⁾⁷⁾⁸⁾ 高野亨子⁶⁾⁷⁾ 古庄知己⁶⁾⁷⁾⁸⁾ 小泉知展¹⁾

- | | |
|------------------------|---------------------------|
| 1) 信州大学医学部附属病院信州がんセンター | 2) 信州大学医学部附属病院臨床検査部 |
| 3) 信州大学医学部病理組織学教室 | 4) 信州大学医学部附属病院薬剤部 |
| 5) 信州大学医学部附属病院看護部 | 6) 信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター |
| 7) 信州大学医学部遺伝医学教室 | 8) 信州大学医学部クリニカル・シークエンス学講座 |
| 9) 長野県立こども病院臨床検査科 | |

Current Status of Cancer Genomic Profiling Test in Shinshu University Hospital

Mariko MIYAGAWA¹⁾⁵⁾, Shintaro KANDA¹⁾, Shohei SHIGETO²⁾, Tomoyuki NAKAJIMA²⁾, Yayoi YAMAZAKI²⁾
 Hisashi TAMADA²⁾, Shiho ASAKA²⁾⁹⁾, Takeshi UEHARA²⁾, Ayako TATEISHI³⁾, Hiroaki WATANABE⁴⁾, Hanako MOMOSE¹⁾⁵⁾
 Mayumi TOKORO¹⁾⁵⁾, Tomomi KOJIMA⁶⁾, So NAGAI⁶⁾⁷⁾⁸⁾, Kyoko TAKANO⁶⁾⁷⁾, Tomoki KOSHO⁶⁾⁷⁾⁸⁾ and Tomonobu KOIZUMI¹⁾

- 1) *Shinshu Cancer Center, Shinshu University Hospital*
- 2) *Department of Laboratory Medicine, Shinshu University Hospital*
- 3) *Department of Pathology, Shinshu University School of Medicine*
- 4) *Department of Pharmacy, Shinshu University Hospital*
- 5) *Department of Nursing, Shinshu University Hospital*
- 6) *Center for Medical Genetics, Shinshu University Hospital*
- 7) *Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine*
- 8) *Division of Clinical Sequencing, Shinshu University School of Medicine*
- 9) *Department of Laboratory Medicine, Nagano Children's Hospital*

Introduction : Comprehensive Cancer Genomic Profiling Tests (CGP) were approved for Japanese health insurance in June 2019. Shinshu University Hospital is designated as a cancer genome hub hospital and has the function to conduct CGP and expert panel to assign clinical meaning to the results.

Material and methods : We retrospectively analyzed the data of CGP and the expert panel in Shinshu University Hospital and the liaison hospitals in Nagano prefecture from January 2020 to December 2022.

Results : A total of 296 patients (mean age 60.0 years, men/female 127/169) received CGP in our hospital. 90, 164, and 41 patients received NCC Oncopanel System, FoundationOne[®] CDx, and FoundationOne[®] Liquid CDx, respectively. We could present genetically compatible treatments based on the CGP test to 43 cases (14.5 %). 14 cases have been found to have presumed germline pathogenic variants, and 10 cases among them were received genetic counseling.

Conclusion. ; The number of cancer patients receiving CGP in our hospital or Nagano Prefecture is increasing. But there are several issues to be addressed, such as conducting the clinical studies in our institution to increase the patients who can reach to the new adequate treatment. *Shinshu Med J 72 : 141—148, 2024*

(Received for publication September 15, 2023 ; accepted in revised form February 5, 2024)

Key words : cancer genetics profiling test, expert panel, presumed germline pathogenic variant, center for cancer genomics and advanced therapeutics

がん遺伝子プロファイリング検査, エキスパートパネル, 生殖細胞遺伝子変異, がんゲノム情報管理センター

* Corresponding author : 神田慎太郎 〒390-8621

松本市旭3-1-1 信州大学医学部附属病院
 信州がんセンター

E-mail : skanda@shinshu-u.ac.jp

I はじめに

がんゲノムプロファイリング検査（Cancer Genetics Profiling Tests；CGP）は、2019年6月に本邦で保険収載¹⁾され、日本全国のがんゲノム医療中核拠点病院13施設・がんゲノム医療拠点病院32施設・がんゲノム医療連携病院203施設で実施可能である。がんゲノム医療中核拠点病院とがんゲノム医療拠点病院は、CGPで得られたデータに臨床的意味づけを行う専門家会議（エキスパートパネル）の機能を有している²⁾。

信州大学医学部附属病院は長野県唯一のがんゲノム医療拠点病院であり、がんゲノム医療中核拠点病院である岡山大学病院や、県下5つのがんゲノム医療連携病院（長野市民病院，長野赤十字病院，相澤病院，諏訪赤十字病院，伊那中央病院）と協働して長野県のがんゲノム医療を推進している。

日本全国で行われたCGPの検査結果は、事前の患者同意のもとに国立がん研究センターに設置されたがんゲノム情報管理センター（Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics；C-CAT）³⁾に登録され解析される。C-CATには、月平均1,500件、2023年4月までの時点で50,000例以上が登録されてい

る。本稿では当院のCGP検査の出検状況や結果，エキスパートパネルの稼働状況を解析した。

II 方法と対象

A 当院におけるCGP検査の流れ

検査に適する組織検体がある場合には Foundation One[®] CDx⁴⁾または OncoGuide[™]NCC オンコパネルシステム⁵⁾で、組織検査に足る検体がない場合には血漿を用いた FoundationOneLiquid[®] CDx⁶⁾でCGPを行った。CGPの結果はエキスパートパネルで検討された。エキスパートパネルの構成員及びその会議風景を図1に示す。エキスパートパネルは2020年7月よりオンラインで当院と県下5つの連携病院が参加して定期的に行われている。症例提示には共通書式のスライドを作成し、個人情報の同定になる記載は避けている。またエキスパートパネル参加者には事前に守秘義務の誓約書に署名し、会議当日毎の参加出席者の署名を義務づけている。会議では、CGP検査で得られた結果を解釈し、検出されたバリエーションに対する生物学的意味付けや対応可能な候補薬の有無、さらには推奨できる臨床試験を検討し、それぞれの患者に適した治療法を検討している。加えてエキスパートパネルでは、生殖細

- ・ 第1・2・3・5水曜日17-18時に開催
- ・ 連携病院とのweb会議
- ・ がん遺伝子パネル検査結果の検討
 - 症例提示，病理診断・検体クオリティー確認
 - 検出されたバリエーションに対する生物学的意義付け，対応薬剤・臨床試験の確認
 - 生殖細胞系列由来の可能性のある病的バリエーションの有無の確認



- 信州がんセンター
腫瘍内科医・看護師
- 遺伝子医療研究センター
遺伝専門医・認定カウンセラー
- 臨床検査部
病理医・臨床検査技師
- 各診療科担当医
- 薬剤師
- 地域医療連携室や医事課
- バイオインフォマティクシヤン

図1 信州大学医学部附属病院および連携病院によるエキスパートパネル会議風景と構成員

表1 当院におけるがんゲノムプロファイリング検査実施症例背景

	2020年	2021年	2022年	累計
信州大学医学部附属病院と県内連携病院の症例総数 (%)	108	231	353	692
信州大学医学部附属病院	84 (77.8)	91 (39.4)	121 (34.3)	296 (42.8)
県内連携病院	24 (22.2)	140 (60.6)	232 (65.7)	396 (57.2)
信州大学医学部附属病院 症例数	84	91	121	296
院内症例	53 (63.1)	56 (61.5)	83 (68.6)	192 (64.9)
院外紹介	31 (36.9)	35 (38.5)	38 (31.4)	104 (35.1)
年齢 (歳)				
中央値	55.5	59.5	65	60
範囲 (最小値 - 最大値)	5-79	11-86	3-81	3-86
性別 (%)				
男性	31 (36.9)	33 (36.3)	63 (52.1)	127 (42.9)
女性	53 (63.1)	58 (63.7)	58 (47.9)	169 (57.1)
ECOG Performance Status (%)				
0	68 (80.9)	69 (75.8)	79 (65.2)	216 (72.9)
1	12 (14.3)	18 (19.8)	39 (32.2)	69 (23.3)
2	4 (4.8)	3 (3.3)	3 (2.6)	10 (3.4)
3	0 (0.0)	1 (1.1)	0 (0.0)	1 (0.3)
4	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)	0 (0.0)
検査種 (%)				
OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム	64 (76.2)	20 (22.0)	6 (5.0)	90 (30.4)
FoundationOne ^R CDx	20 (23.8)	56 (61.5)	88 (72.7)	164 (55.4)
FoundationOne Liquid ^R CDx	0 (0.0)	14 (15.4)	27 (22.3)	41 (13.9)
自費遺伝子パネル検査	0 (0.0)	1 (1.1)	0 (0.0)	1 (0.3)

胞系列由来の可能性のある病的バリエーション (Presumed Germline Pathogenic Variant : PGPV) が検出された症例については、遺伝専門医および認定遺伝カウンセラーを中心に結果を開示すべきか否かが検討され、開示例には遺伝子医療センターでのカウンセリングを推奨している。また CGP 検査同意取得時には C-CAT への診療情報登録の同意の有無を確認し、C-CAT に登録している。

B 後方視的検討

2020年1月から2022年12月までの3年間に当院から出検された院内症例および他院から検査のために紹介された症例を対象とした。

対象の患者背景、がん種、解析結果、候補薬および2次的所見の有無をまとめた。また、2020年から2022年までの当院および全国がん診療拠点病院等による院内がん登録数を分母⁷⁾にCGPの推定出検率を算出した。

なお本研究は、信州大学医学部遺伝子解析倫理委員会で承認されている (試験番号655)。

III 結 果

当院におけるエキスパートパネルの検討症例数の年次推移および症例背景を解析した (表1)。当院と連携病院の症例数は2020年から2022年まで増加傾向にあり、特に連携病院からの出検の割合が増加していた。2020年から2022年までの累計では、当院と連携病院のCGP出検数692例のうち、当院の出検は296例 (42.8%) であり、当院の出検のうち、院内症例は192例 (64.9%)、院外からの紹介症例は104例 (35.1%) であった。2020年から2022年の信州大学医学部附属病院の院内がん登録者数は6,843例⁷⁾であり、当院のCGP推定出検率は2.8% (192/6,843例) であった。症例の年齢は3-86歳で、年齢中央値は66.5歳、男性が127例 (42.9%)、女性が169例 (57.1%) であった。検査を受けた症例の Eastern Clinical Oncology Group performance status (ECOG PS) は0-1が285例 (96.3%)、PS2が10例 (3.4%)、PS3が1名 (0.3%) であった。施

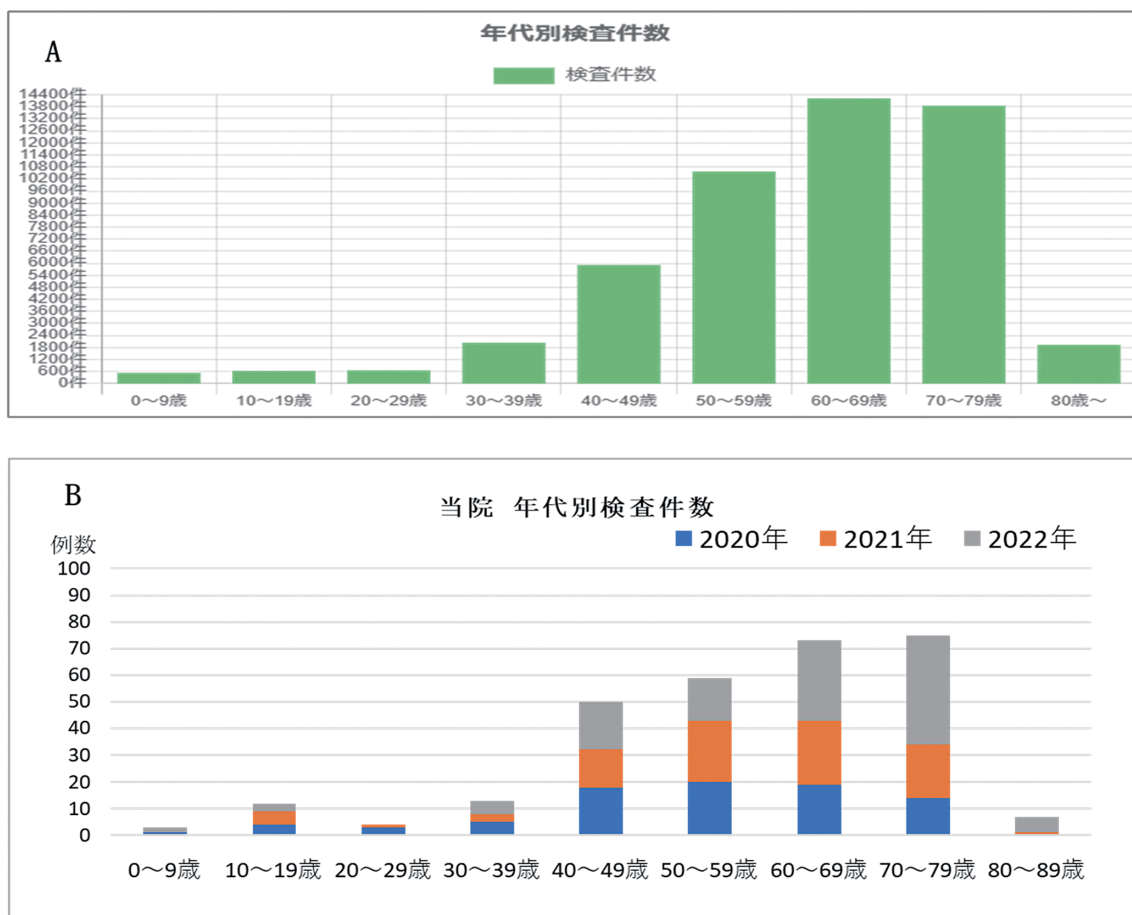


図2 患者年代別遺伝子パネル検査数

A：がんゲノム情報管理センター（Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics；C-CAT）による全国統計

B：信州大学医学部附属病院

行した検査手法は FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイルが164例（55.4%）、OncoGuideTMNCC オンコパネルシステム90例（30.4%）、FoundationOneLiquid® CDx がんゲノムプロファイリング検査が41例（13.8%）であった。血漿検体を用いる FoundationOneLiquid® CDx は、2021年に実装され、2022年には出検が増加した。なおPS3の症例では、検査結果が判明する2か月後に本人が結果を聞くことができない全身状態となる可能性が懸念されたため、保健診療のCGPは適応外と判断、患者同意の上で自費のCGPを行った。当院のC-CAT登録への同意率は100%であった。当院の出検を年代別にみると（図2B）、多い順に70代で76例（25.6%）、次に60代で73例（24.6%）、50代が59例（19.9%）、40代が50例（16.9%）であった。また、臓器別にみると（図3C、D）、男性は大腸、膵臓、胆道、気管支・肺、食道/胃の順で、女性は膵臓、子宮、卵巣/卵管、大腸の順が多かった。

当院の出検例296例のうち治療候補薬が提示できた症例は43例であった（14.5%）。臨床試験・治験を含む分子標的薬などの治療候補薬が推奨された症例は24例で（8.1%、表2）、がん種では甲状腺がん、大腸がん、肺がん患者が多かった。腫瘍総変異量高値 tumor mutation burden（TMB）-Highにより免疫チェックポイント阻害剤が推奨された症例は19例（6.4%、表3）で、がん種では大腸5例、子宮4例、胆道4例、膵および軟部組織が2例であった。

PGPVは、CGP検査提出前から確定診断がなされていた1例を含めて14例に認められた（表4）。遺伝性乳がん卵巣がん症候群の原因遺伝子であるBRCA遺伝子変異陽性例が10例、その他ATM遺伝子変異やPTEN遺伝子変異などのPGPV例が4例に認められた。その中で本人または家族が遺伝子医療研究センターを受診した症例は10例であった。

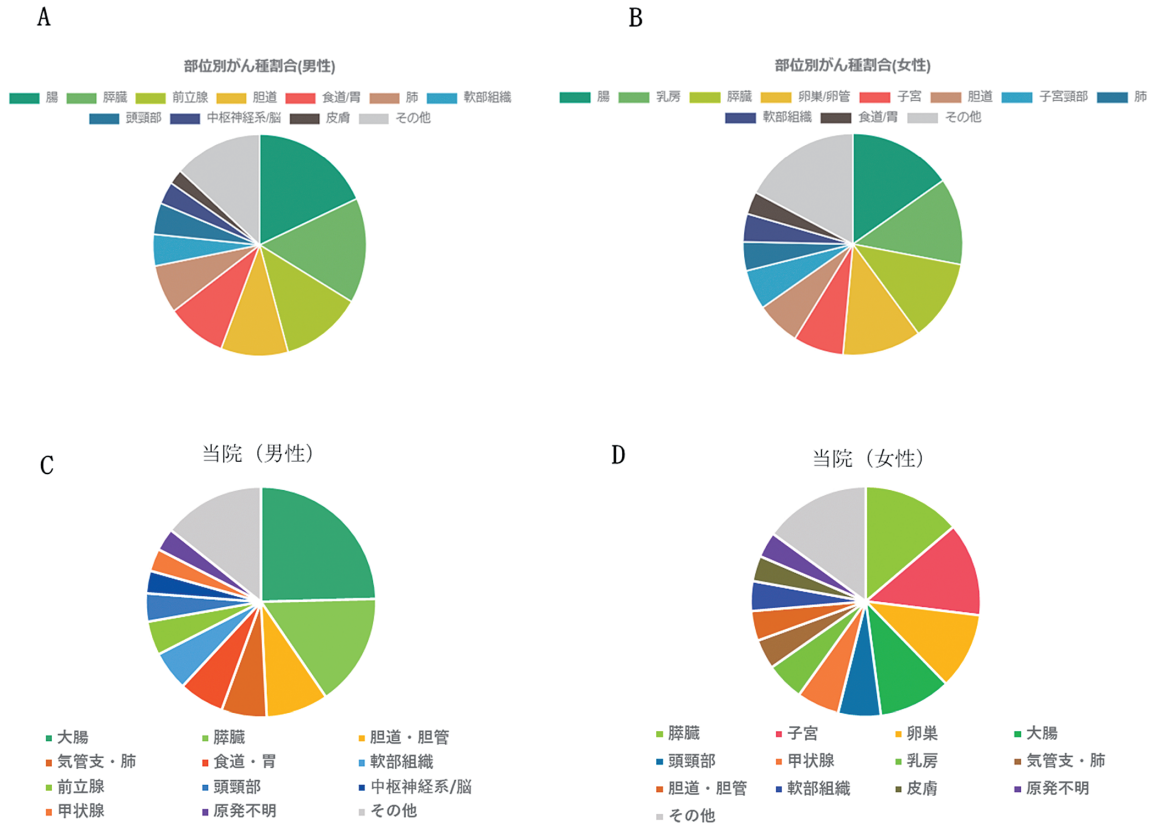


図3 がん臓器別遺伝子パネル検査数

- A：がんゲノム情報管理センター（Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics；C-CAT）による全国統計（男性）
- B：C-CATによる全国統計（女性）
- C：信州大学医学部附属病院（男性）
- D：信州大学医学部附属病院（女性）

IV 考 察

結果に示した当院のCGP実施状況を、C-CATによる全国統計³⁾と比較した。当院のCGP推定出検率は2.8%（192/6,843例）であり、C-CATに集積されているCGP数を同時期の3年間の全国がん診療拠点病院等の院内がん登録数⁷⁾から同様に検出数を推定すると、2.0%（46,520/2,330,256例）であり、当院は全国より高く、院内でCGPの認知が進んだことが要因と考えられる。ただし、がんゲノム医療中核拠点病院等指定要件ワーキンググループによる調査で2020年9月1日から2021年8月31日までの全国の中核拠点病院・拠点病院のエキスパートパネルでの検討症例数平均がそれぞれ555.3例・174.4例であったのに対し、当院および県内連携病院の同期間のエキスパートパネルでの検討症例数は179例でありほぼ平均と同等であった。年代別³⁾にみると（図2）、当院と全国統計の成

人の年齢層は類似していたものの、当院では10代の検査件数が多かった。当院および県立こども病院、地域の医療機関より紹介される小児・若年がんの症例が多く、小児・若年がんのゲノム医療に関する地域の関心が高いと考えられた。さらにはがん種別ではいくつかの相違点を認めた（図3）。全国に比し³⁾、当院では男性は前立腺がん、女性では乳がんの検査数が少なく、一方で卵巣・子宮がんといった婦人科がんの提出数が多かった。前立腺がんや乳がんは一般的に比較的良好であり経過が長く、CGP出検の必要性を感じにくく、時期を見極めにくいこと、また診断時などに採取された組織検体の保存期間が長期になると遺伝子解析には検査不適となるなど、背景疾患の臨床的特徴を反映している可能性が推測された。一方で、膵臓がんや胆道がんでの出検数は、C-CATおよび当院でも多かった。これらのがんは、実臨床上有効な化学療法の選択肢が少なく、CGP検査で標的となる遺伝子変異

表2 がんゲノムプロファイリング検査に基づいて治療候補薬が提示された症例

No.	性別	年齢	がん種	バリエーション	検査種
1	女性	73	甲状腺がん	<i>BRAF V600E</i> 変異	FoundationOne ^R CDx
2	女性	75	甲状腺がん	<i>BRAF V600E</i> 変異	FoundationOne ^R CDx
3	女性	71	甲状腺がん	<i>BRAF V600E</i> 変異	OncoGuide TM NCC オンコパネルシステム
4	女性	73	甲状腺がん	<i>RET</i> 変異	FoundationOne ^R CDx
5	男性	61	甲状腺がん	<i>RET</i> 変異	FoundationOne ^R CDx
6	女性	68	甲状腺がん	<i>RET</i> 変異	FoundationOne ^R CDx
7	女性	30	大腸がん	<i>ERBB2</i> 増幅	FoundationOne ^R CDx
8	女性	38	大腸がん	<i>BRAF V600E</i> 変異	FoundationOne ^R CDx
9	男性	18	大腸がん	<i>ERBB2</i> 増幅 <i>BRCA2</i> 変異	FoundationOne ^R CDx
10	男性	50	大腸がん	<i>BRAF V600E</i> 変異	FoundationOne ^R CDx
11	男性	74	大腸がん	<i>BRAF V600E</i> 変異	OncoGuide TM NCC オンコパネルシステム
12	男性	74	肺がん	<i>MET</i> exon 14 skipping 変異	FoundationOne ^R CDx
13	男性	71	肺がん	<i>BRCA1</i> 変異	FoundationOne Liquid ^R CDx
14	男性	58	肺がん	<i>MET</i> exon 14 skipping 変異	FoundationOne ^R CDx
15	男性	69	肺がん	<i>EGFR</i> L858R 変異	FoundationOne Liquid ^R CDx
16	女性	55	唾液腺がん	<i>NTRK</i> 融合	FoundationOne ^R CDx
17	女性	14	唾液腺がん	<i>NTRK</i> 融合	FoundationOne ^R CDx
18	男性	71	前立腺がん	<i>BRCA2</i> 変異	FoundationOne Liquid ^R CDx
19	男性	69	前立腺がん	<i>BRCA2</i> 変異	FoundationOne Liquid ^R CDx
20	男性	80	睪がん	<i>BRCA2</i> 変異	FoundationOne ^R CDx
21	男性	68	胆道がん	<i>BRCA2</i> 変異	FoundationOne ^R CDx
22	女性	74	腹膜がん	<i>BRCA2</i> 変異	FoundationOne Liquid ^R CDx
23	女性	80	子宮体がん	<i>BRCA1</i> 変異	FoundationOne ^R CDx
24	女性	60	原発不明がん	<i>BRAF V600E</i> 変異	OncoGuide TM NCC オンコパネルシステム

が検出されると保険診療で使用できる薬剤が存在することから、早期から CGP 検査を考慮することに起因していると思われる。

このがんゲノム医療の問題点として、有効な薬剤への到達率の低さがある。CGP 検査が保険償還される前に行われた国立がん研究センターの解析では、候補薬への到達率は13.8%⁸⁾と報告され、最近の C-CAT による全国統計40,000例の報告では7.8%と報告⁹⁾されている。今回の我々の解析では、14.5%とやや高い傾向にあった。疾患別では甲状腺がんが多く、出検14例に対して6例(43%)が治療に到達した。TMB-High は他の報告と同様¹⁰⁾に様々ながん種で認められ、実際に免疫チェックポイント阻害剤が有効であった症

例を経験している。さらに、原発不明がんでも有効な分子標的治療薬にたどり着いた症例を経験している。このがんゲノム医療は、一患者1回のみ保険承認とされ、保険制度のもとで承認されている薬剤または臨床治験・治験対象の薬剤が候補薬となっていることから、希少かつ候補薬に結びつく遺伝子変異の存在とその意義をさらに普及させること、またそれぞれのがん治療の経過の中で、何時どのタイミングで検査を提出するかといったことへの各診療科との情報交換も今後重要と思われる。今後も引き続き自施設のみならず、長野県内の非連携病院への啓発活動が必要と考えている。

一方、この CGP 検査を受けた多くの患者で治療候補薬がない結果になるため、精神的な患者支援も重要

信州大学医学部附属病院におけるがんゲノムプロファイリング検査

表3 腫瘍遺伝子変異量高値 [tumor mutation burden (TMB)-high] が検出された症例

No.	性別	年齢	がん種	TMB (>10.0Mb)	MSI	検査種
1	女性	57	大腸がん	13.2	MSI-High	OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム
2	男性	69	大腸がん	13.2	MSS	OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム
3	男性	64	大腸がん	12.1	MSS	FoundationOne ^R CDx
4	男性	60	十二指腸がん	10.1	MSI-High	OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム
5	女性	71	大腸がん	84.7	MSS	FoundationOne ^R CDx
6	女性	64	子宮体がん	56.6	MSI-High	OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム
7	女性	53	子宮体がん	63.0	MSI-High	FoundationOne ^R CDx
8	女性	45	子宮体がん	25.3	MSI-High	FoundationOne ^R CDx
9	女性	67	子宮頸がん	14.7	MSI-High	OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム
10	男性	73	胆道がん	58.0	MSI-High	FoundationOne ^R CDx
11	男性	76	胆道がん	11.4	MSS	FoundationOne ^R CDx
12	男性	41	胆道がん	10.9	MSS	FoundationOne ^R CDx
13	男性	67	胆道がん	11.0	MSS	FoundationOne ^R CDx
14	男性	69	膵がん	86.0	MSI-High	OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム
15	男性	63	膵がん	11.4	MSS	FoundationOne ^R CDx
16	男性	51	胃がん	11.4	MSS	FoundationOne ^R CDx
17	男性	12	組織球肉腫	12.6	MSS	FoundationOne ^R CDx
18	女性	72	乳房外パジェット病	13.2	MSI-High	OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム
19	女性	46	原発不明がん	17.7	MSS	FoundationOne ^R CDx

表4 生殖細胞系列由来の可能性のある病的バリエント検出症例

No.	年齢	性別	がん種	バリエント	検査種	遺伝子診療部受診の有無
1	70	女性	悪性黒色腫	<i>BRCA1</i>	OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム	あり (本人のみ)
2	38	男性	大腸がん	<i>BRCA1</i>	OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム	あり (本人のみ)
3	50	女性	卵巣がん	<i>BRCA1</i>	OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム	あり (本人のみ)
4	80	女性	子宮体がん	<i>BRCA1</i>	FoundationOne ^R CDx	あり (本人・家族)
5	54	女性	子宮体がん	<i>BRCA1</i>	FoundationOne ^R CDx	なし (本人死去)
6	62	女性	卵巣がん	<i>BRCA2</i>	FoundationOne ^R CDx	あり (本人のみ)
7	80	男性	膵がん	<i>BRCA2</i>	FoundationOne ^R CDx	あり (本人死去 家族のみ)
8	18	男性	大腸がん	<i>BRCA2</i>	FoundationOne ^R CDx	あり (本人・家族)
9	74	女性	腹膜がん	<i>BRCA2</i>	FoundationOne Liquid ^R CDx	なし
10	68	男性	胆道がん	<i>BRCA2</i>	FoundationOne ^R CDx	あり (本人・家族)
11	68	女性	甲状腺がん	<i>ATM</i>	OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム	あり (本人・家族)
12	48	女性	悪性黒色腫	<i>BAP1, CDKN2A</i>	OncoGuide™ NCC オンコパネルシステム	なし
13	58	女性	乳がん	<i>PTEN, CDH1</i>	FoundationOne ^R CDx	あり (本人のみ)
14	53	女性	子宮体がん	<i>PTEN</i>	FoundationOne ^R CDx	なし

である。当院では「がんゲノム外来」を設置し、主に腫瘍内科医とがんゲノム医療コーディネーターが担当し、患者には事前に十分な説明のもと同意を得た上で検査を行っているが、希少がんや原発不明がんの患者など標準治療がない患者もおり、治療の選択肢がないことにより治療を断念せざるを得ない患者もいて、結果説明の際には患者が落胆する姿も見受けられる。治療の現場においては、このような患者の精神面も含め、がん診療に専任している医師、看護師および薬剤師のみならず、緩和ケアチーム、ソーシャルワーカーの介入など職種連携により患者を支える様々な職種やチームと連携し、手厚いケアとサポートを行っていくことががんゲノム医療には欠かせないことと考えている。

また、当院でPGPVが認められ遺伝子研究センターにコンサルトした症例は、事前に検査済みの患者も合わせて10例であった。静岡がんセンターの報告では298例中15例が遺伝カウンセリングに受診したと報告¹¹⁾されている。当院の「がんゲノム外来」では検査提出前および結果説明時には、遺伝専門医または認定遺伝カウンセラーが同席し連携体制で対応し、患者の家族歴および患者の精査希望に応じてその後の遺伝カウンセリングの必要性の有無を確認しているが、なかには遺伝という言葉に抵抗を示し、生殖細胞系列変異の結果を聞くことにためらうケースや、申し込み時に結果

開示を希望したものの家族がカウンセリングを躊躇するケースなどが見られている。子供の年齢が若くカウンセリングの時期としては早く、将来的には受診するといった場合、またはPGPVが検出されたが家族歴からは遺伝性は低くカウンセリングを希望しない場合など様々である。一方で、このCGPを受けて治療候補薬がなかったものの遺伝性を否定できたことで満足される患者もいることから、多様性のある対応が求められ、患者家族の立場により添いながらカウンセリングに繋いでいくことが重要であると考えている。

最後に、がんゲノム医療の推進には、治療到達率向上のため当院での臨床試験や治験の活性化に努力するとともに、がん医療を担いエキスパートパネルを支える人材育成が急務と考えている。

V 結 語

当院の2020年1月から2022年12月までのがん遺伝子パネル検査の状況を後方視的に解析した。固形がんを対象としたCGPが当院でも普及してきているが、施設内で臨床試験や治験を行って治療到達率を向上させるといった課題に加え、CGP検査の前後で患者を支える多くの医療職およびがんゲノム医療に関わる人材を育成することが重要である。

文 献

- 1) 遺伝子パネル検査の保険適応について 中医協（令和元年5月29日）<https://www.mhlw.go.jp/content/12404000/000513115.pdf>
- 2) 厚生労働省ホームページ がん診療連携拠点病院等 | 厚生労働省 (mhlw.go.jp)
- 3) C-CAT 統計資料室 C-CAT 調査結果統計情報 <https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/library/statistics/>
- 4) FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル <https://chugai-pharm.jp/pr/npr/fl/flt/index/>
- 5) OncoGuideTMNCC オンコパネルシステム <https://products.sysmex.co.jp/products/genetic/AK401170/OncoGuideNCC.pdf>
- 6) FoundationOneLiquid® CDx がんゲノムプロファイル <https://chugai-pharm.jp/product/fll/cdx/ps>
- 7) 国立がん研究センターがん情報サービス 院内がん登録全国集計 https://ganjoho.jp/public/qa_links/report/hosp_c/hosp_c_registry.html
- 8) Sunami K, Ichikawa H, Kubo T, et al: Feasibility and utility of a panel testing for 114 cancer-associated genes in a clinical setting: A hospital-based study. *Cancer Sci* 110: 1480-1490, 2019
- 9) Kohno T, Kato M, Kohsaka S, et al: C-CAT; The National Datacenter for Cancer Genomic Medicine in Japan. *Cancer Discov* 12: 2509-2515, 2022
- 10) Sha D, Jin Z, Budczies J, Kluck K, Stenzinger A, Sinicrope FA: Tumor Mutational Burden as a Predictive Biomarker in Solid Tumors. *Cancer Discov* 10: 1808-1825, 2020
- 11) Higashigawa S, Matsubayashi H, Kiyozumi Y, et al: Present status of germline findings in precision medicine for Japanese cancer patients: issues in the current system. *Jpn J Clin Oncol* 52: 599-608, 2022

(R 5. 9. 15 受稿; R 6. 2. 5 受理)