

【資料9】令和6年度ゲノム医療コーディネーター研修資料（研修資料の抜粋）
 厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業 がんゲノム医療推進に向けたがん遺伝子パネル検査の実態把握とがんゲノム医療提供体制構築に資する研究班(研究代表者 大津敦)に協力して作成

がんゲノム医療コーディネーター研修会（講義）

5. 遺伝性腫瘍、germline findings と遺伝カウンセリング

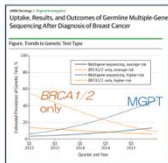
岡山大学学術研究院医歯薬学域
 臨床遺伝子医療学分野
 平沢 晃

遺伝性腫瘍に関する多遺伝子パネル検査（MGPT）の特徴と意義

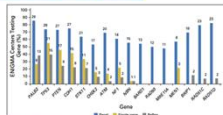
多遺伝子パネル検査（MGPT）とは？

MGPT: Multi-Gene Panel Testing
 複数の遺伝子の病的バリエーションを網羅的に解析することで、個人の遺伝的なリスクを特定するための検査。ここではがんの発症に関与する生体細胞系列由来の病的バリエーションを検査する検査を指す。

遺伝性腫瘍診断におけるMGPTの汎用化



米国では2013年に最高裁が人間から取り出した遺伝子に関する特許を無効とし、ミラアド・ジェネチクス社が保有するBRCA1/2の遺伝子特許が無効になったことを受けて、2014以降はBRCA1/2単独遺伝子の検査よりもMGPTが汎用されている(JAMA Oncology 2018)。



遺伝性乳癌卵巣癌関連遺伝子のバリエーションを解析・評価する国際データベース・リンクコンソーシアムであるENIGMA (Evidence-based Network for the Interpretation of Germline Mutant Alleles) が、世界20か国（日本を含む）61センターを対象にしたMGPTの診療導入に関する実証調査。2018年時点で遺伝子によっては8割ほどがMGPTで遺伝学的検査を用いて施行していた(JCO Precision Oncology 2018)。

MGPTの特徴と課題

- 一度に複数のバリエーションの同定が可能になる（検出率の向上）
- 単独遺伝子の遺伝学的検査では同定されなかった遺伝子を同時に検出
- 重複した遺伝性腫瘍症候群の同定
- 表現型から推定されなかった遺伝子・遺伝性腫瘍症候群の検出
- 単独の遺伝子を複数回読めるより安価、TAT(turn around time)短縮
- 重なり感受性の情報から治療方針の策定
- 遺伝性腫瘍と診断されなかった場合に、過剰な検査をする医学的根拠はない
- 医療費控除の対象となることがある
- 一部の民間保険（がん保険）で給付対象となることがある
- 低・中感受性遺伝子に関するエビデンスが不十分
- わが国では関連指針が未整備（→令和6年度にMGPT診療指針が発刊予定）
- わが国では薬機法の承認を得たMGPTが存在しない（令和6年2月時点）
- 保険未収載（令和6年2月時点） 10万円台から60万円くらいまで様々

MGPTの展望



海外のガイドラインはMGPTが推奨されることが多い。わが国のガイドラインでもMGPTの推奨が記載されはじめている（遺伝性乳癌卵巣癌診療ガイドライン2021）。



オーストラリアでは18-40歳まで1万人を対象に多遺伝子パネル検査を用いた遺伝性腫瘍スクリーニングが開始（2022年8月21日のニュース）。

【協力】厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業
 「ゲノム情報に応じたがん予防にかかる指針の策定と遺伝性腫瘍に関する医療・社会体制の整備および国民の理解と参画に関する研究」班

がんが遺伝性であることを知る4つの意義

1. がん発症の原因が分かる

2. 治療法の選択に有用である

- 例：・遺伝性乳癌卵巣癌症候群（hereditary breast and ovarian cancer: HBOC）
 ・PARP阻害薬や白金製剤に高感受性
 ・リンチ症候群で免疫チェックポイント阻害薬に高感受性
 ・術式の選択に有用、放射線に対する対策

3. 自身のがん予防に活用できる

Li-Fraumeni症候群では二次がん（肉腫）発症リスク低減
 Li-Fraumeni症候群や網膜芽細胞腫の二次がん（肉腫）

4. 情報共有することで血縁者のがん予防

遺伝情報は本人と血縁者で共有して保持している。「**究極の家庭医療・地域医療**」
 家系内の遺伝情報を知ることによって血縁者のがん予防に有効

遺伝情報を知ることからがん死低減を目指して

「がんゲノム医療」の定義をもう一度考えてみましょう！

がんゲノムプロファイリング検査（CGP）が2019年に保険収載

がん患者の腫瘍部および正常部のゲノム情報を用いて
治療の最適化・予後予測・**発症予防**をおこなう医療
未発症者も対象とすることがある。
 またゲノム以外のマルチオミックス情報も含める。

がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会 報告書～国民参加型がんゲノム医療の構築に向けて～
 （厚生労働省HP 平成29年6月27日）

今後はMGPTなど遺伝性腫瘍の遺伝学的検査の臨床導入によって、未発症者も含むがん予防が実現されることにより、国民が真のがんゲノム医療を手にすることが可能となる。