



St. Marianna University Hospital  
Center for  
Genomic Medicine

当院のがんゲノム医療について



聖マリアンナ医科大学病院

 ゲノム医療推進センター



## 最先端のゲノム医療を安心できる環境で

聖マリアンナ医科大学病院ゲノム医療推進センターは、「がん」や「難治性疾患」で苦しむ患者さんの新たな治療の選択肢としての「ゲノム医療」を実施・推進していくことを目的に、2019年4月に設立、同6月より運用が開始されました。

従来の医療は、各種検査によって病気を診断し、その病気に対して適切な治療を行うことが主流ですが、ゲノム医療は、患者さんや腫瘍の遺伝子の変化を調べることにより、患者さん一人ひとりの病気の状態や体質に合った最適な薬や治療法をテーラーメイドで提供するもので、「精密医療」ともいわれています。ゲノム医療の実践により、病気の治療をより効果的かつ効率的に行うことができると同時に、従来の方法では治療が困難な「がん」や「難治性疾患」等に対して、新たな治療が提供できる可能性を秘めています。

当センターでは、様々な診療科にゲノム医療担当医を配置して、医師、看護師、臨床検査技師、コーディネーター等と綿密に連携を取りながら、より迅速かつ円滑に、患者さんに最善・最適なゲノム医療を提供できる体制を整えています。また、治療に対して心配や不安を抱える患者さんやご家族を支援できるよう、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーを配置して相談に応じます。ゲノム医療にご興味のある方は、お気軽にお問い合わせください。

当病院は「特定機能病院」「地域がん診療連携拠点病院」「難病診療拠点病院」等の指定を受けており、それぞれの分野でより高度で専門的な医療の提供に努めています。また2018年には、厚生労働省の「第3期がん対策推進基本計画」における「がんゲノム医療連携病院」に指定され、中核拠点病院との連携のもとゲノム医療を実践して参りました。そして、2019年9月には厚生労働省により「がんゲノム医療拠点病院」に指定されました。

当センターの設置により、より多くの患者さんにゲノム医療のことを知っていただき、安心して安全なゲノム医療を受けていただけるよう努力して参ります。また、ゲノム医療は、将来的には「がん」や「難治性疾患」のみならず、幅広い疾患に対して応用されていくことが期待されています。当センターでは、すべての診療科と幅広く連携し、新たなゲノム医療を開発すべく研究推進・普及に積極的に取り組み、より多くの患者さんに、最先端のゲノム医療を安心できる環境で受けていただけるよう、さらに充実させるよう努めて参ります。



センター長 山野 嘉久

内科学脳神経内科 教授

### 当センターでできること

#### [ ゲノム医療 ]

- がんゲノム医療担当医によるゲノム医療外来
- がん遺伝子パネル検査を用いた遺伝子解析
- 遺伝子解析結果の説明
- 遺伝子解析結果に基づいた治療方法の提案

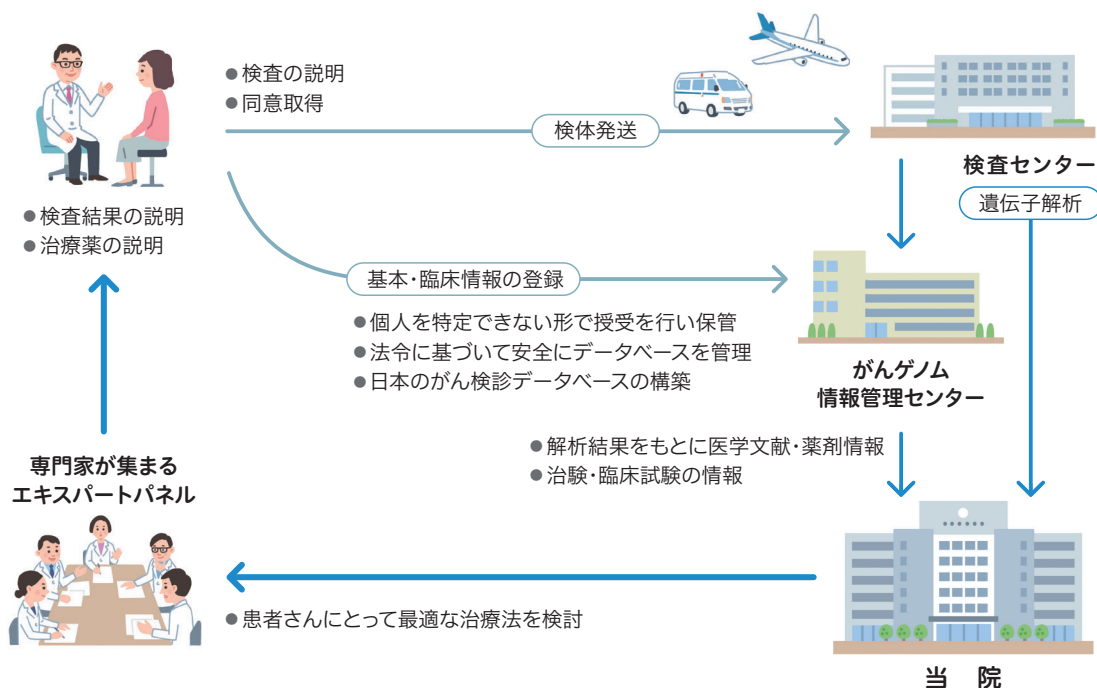
#### [ 遺伝カウンセリング ]

- 臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリング

## がんゲノム医療とは

- がん細胞の遺伝子情報(ゲノム)を調べて、その情報をもとに最適な治療法を提供する医療のこと

がんゲノム医療では、多数の遺伝子を同時に調べる検査(がん遺伝子パネル検査)を用いて、がん細胞にどのような遺伝子変化が起こっているのかを調べます。解析結果をもとに、専門家が集まる会議(エキスパートパネル)で患者さん一人ひとりに合った最適な治療法を検討します。



## がん遺伝子 パネル検査とは

- 患者さんのがん組織または血液を用いて、100種類以上の遺伝子の変化を一度に調べる検査のこと

がん細胞の特徴をとらえて効果が期待される治療薬を検索することが目的です。  
※2022年2月現在、患者さんは保険診療で1回だけ受けることができます。

当院で行うことができる「がん遺伝子パネル検査」(2022年2月現在)

※所要日数は、がん遺伝子パネル検査によって異なります。

パネル検査の種類	自費のパネル検査		保険収載されたパネル検査		
検査種	PleSSision 160	PleSSision Exome	NCC オンコパネル	FoundationOne CDx	FoundationOne Liquid CDx
検査のタイミング	制限なし		制限あり		
遺伝子数	160	20,000	124	324	324
採血	あり	あり	あり	なし	あり
遺伝性腫瘍の可能性	検査可能*	検査可能*	検査可能*	可能性のみ* 確定検査が必要	可能性のみ* 確定検査が必要
TMB**	○	○	○	○	参考値
MSI***	○	○	○	○	参考値
融合遺伝子	別料金		○	○	○
金額	約 59 万円	約 100 万円	約 57 万円 (うち保険負担割合の額)		
検査提出の準備	約 1 週間				なし
解析に要する日数	3 週間	7 ~ 8 週間	15 ~ 25 日	16 ~ 19 日	12 ~ 15 日

\* 遺伝カウンセリングを受けていただくことをお勧めし、臨床遺伝専門医から詳細な説明をさせていただきます

\*\* 腫瘍内の遺伝子変異数：数値が高いほど変異の数が多いことを示し、

TMB Highであれば免疫チェックポイント阻害薬の効果が期待できます

\*\*\* マイクロサテライト不安定性：MSI Highであれば免疫チェックポイント阻害薬の効果が期待できます

## 保険診療で行う がん遺伝子パネル検査の 対象となる患者さん

- 標準治療が確立していない固形がん(希少がんや原発不明がん)
- 局所進行または転移が認められて標準治療が終了または終了が見込まれる固形がん
  - ※全身状態および臓器機能などから、検査後に化学療法の適応になる可能性が高いと判断された患者さん
  - ※血液検体を用いるがん遺伝子パネル検査は  
医学的な理由により、腫瘍組織検体を用いてがん遺伝子パネル検査を
    - ① 行うことが困難な場合
    - ② 行ったけれど、解析結果が得られず検査が中断となった場合  
に行うことができます。

### 患者さんに検査を提案するタイミング

- 希少がんや原発不明がんなど標準治療が確立していない固形がんの患者さんの場合  
治療開始前から検査の実施が可能です。
- その他の固形がんの患者さんの場合  
治療ラインのみでがん遺伝子パネル検査を提案する時期を限定せず、患者さんのがんの進行状況や全身状態などをふまえて、検査を提案していただくことをお勧めします。  
標準治療のレジメンが複数残っていても、標準治療の終了を待つ間に患者さんの全身状態および臓器機能などが悪化してしまうと予想される場合などが挙げられます。

参考

「次世代シーケンサー等を用いた遺伝子パネル検査に基づくがん診療ガイドライン 第2.1版」  
日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会

## 検査の注意点

### 検査に 要する日数

患者さんから検査について同意を取得してから結果の説明をするまでには、約3～8週間を要します。

※自費診療で行う検査は約4～8週間、保険診療で行う検査は約3～5週間

### 解析の 成功率

検体の数%は、腫瘍組織検体の量・質やそれ以外の要因で、解析ができない場合があります。

### 治療薬が 見つかる確率

解析の結果、治療に関連する遺伝子変化が見つかる確率は50%程度  
治療薬に結びつくのは検査を行った患者さん全体の10%程度と  
言われています。

### 治療薬に ついて

解析結果をもとに効果が期待できる治療薬の情報が得られた場合  
でも、治療薬が未承認や適応外であったり、治験などの臨床試験が行わ  
れていない場合には、その治療薬を使用できないことがあります。

## 遺伝性腫瘍が判明する 可能性について

がん遺伝子パネル検査を行うことで、患者さんのがんが、遺伝性である可能性がある場合があります。

解析の結果、患者さんのがんが遺伝性である可能性が示唆され、有効な対処法があると考えられ、患者さんが遺伝性腫瘍に関連する情報の開示を希望している場合には、検査結果の説明の際に、当院の遺伝の専門家による遺伝カウンセリングを受けることをご提案いたします。



# 施設のご紹介

当院におけるゲノム医療は、多部門の多職種のスタッフにより行っています。

## 1 受付

ゲノム医療外来の受付スタッフが、患者さんをお迎えいたします。



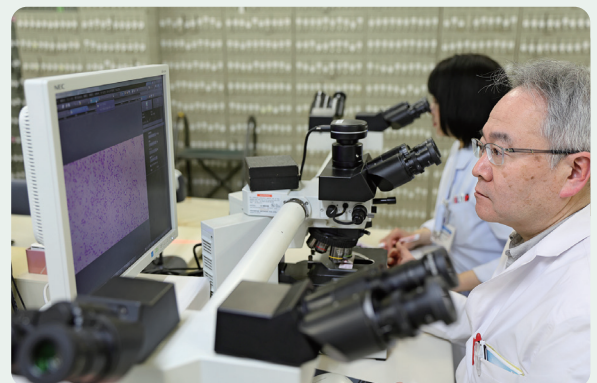
## 2 ゲノム医療外来

ゲノム医療担当医は、患者さんの画像検査や血液検査の結果をもとに患者さんにとって最適な検査をご提案いたします。



## 3 組織検体の適格性の確認

病理専門医と病理診断科の臨床検査技師は協力して、ゲノム医療担当医が、患者さんにとって最適な検査を提案できるように、腫瘍組織検体の適格性の確認を行っています。



## 4 組織検体の準備

病理診断科の臨床検査技師は、がん遺伝子パネル検査に必要な腫瘍組織検体の準備も行います。



がん遺伝子パネル検査用の  
標本の作製の際には、  
適切な手順や操作が求められます。



## 5 エキスパートパネルによる検討

解析結果が得られると、医師、バイオインフォマティシャン、薬剤師、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーなどの多職種が集まる専門家の会議(エキスパートパネル)で患者さんにとって最適な治療の検討が行われます。





## 6 遺伝カウンセリング

解析結果、遺伝性腫瘍の可能性が考えられた場合、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーは遺伝カウンセリングを希望された患者さんに分かりやすく説明し、患者さんのお話に耳を傾け、幅広い視点に立って患者さんに寄り添い、支えます。



臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーは連携を取って、患者さんに十分な説明を行います。



## 7 株式会社LSIメディエンス 川崎ラボラトリ

当院は、株式会社LSIメディエンスとゲノム医療における連携・協力の基本契約を締結し、ゲノム医療の普及や発展に寄与することを目指して、2019年4月に、院内に川崎ラボラトリを開設しました。





## ゲノム医療外来の診療体制

	月	火	水	木	金
8:30	乳腺・内分泌外科 (小島 康幸)	—	—	—	—
9:00		—	—	—	遺伝カウンセリング (右田 王介)
10:00		—	腫瘍内科 (砂川 優)	遺伝カウンセリング (鈴木 由妃)	小児科 (森 鉄也)
11:00	遺伝カウンセリング (本吉 愛)	—		—	—
12:00		—		—	—
13:00	呼吸器内科 (鶴岡 一)	第2・4週 婦人科 (大原 樹)		遺伝カウンセリング (右田 王介)	
14:00		第1・3週 皮膚科 (大橋 洋之)		第2・4週 婦人科 (大原 樹)	遺伝カウンセリング (鈴木 由妃)
15:00	—	—	—	乳腺・内分泌外科 (小島 康幸)	—
16:00	—	婦人科 (大原 樹)	—	—	—

2022年2月 現在

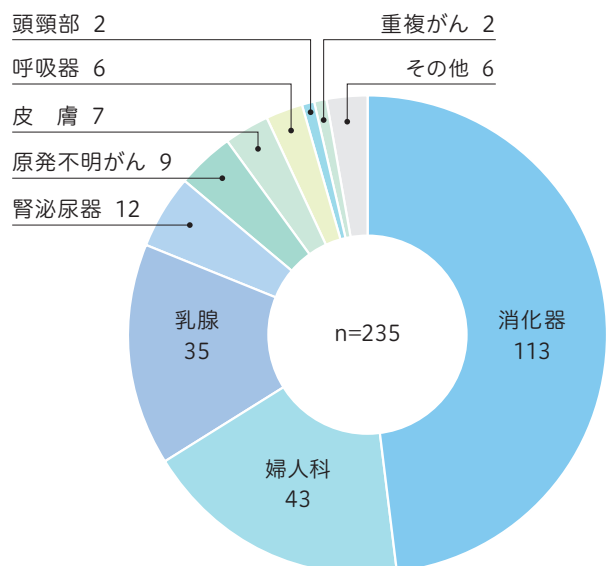
## がん種別診療日

頭頸部がん	腫瘍内科	水曜 午前/午後 金曜 午前
呼吸器がん	呼吸器内科	月曜 午後
乳がん	乳腺・内分泌外科	月曜 午前 木曜 午後
	腫瘍内科	水曜 午前/午後 金曜 午後
消化器がん	腫瘍内科	水曜 午前/午後 金曜 午後
泌尿器がん		
婦人科がん	産婦人科	火曜 午後
皮膚がん	皮膚科	第1、3火曜 午後
原発不明がん	腫瘍内科	水曜 午前/午後 金曜 午後
その他のがん		
小児がん	小児科	金曜 午前
遺伝カウンセリング		月曜、木曜、金曜 午前/午後

2022年2月 現在

## 進行悪性腫瘍の内訳(件数)

2019年7月～2021年8月

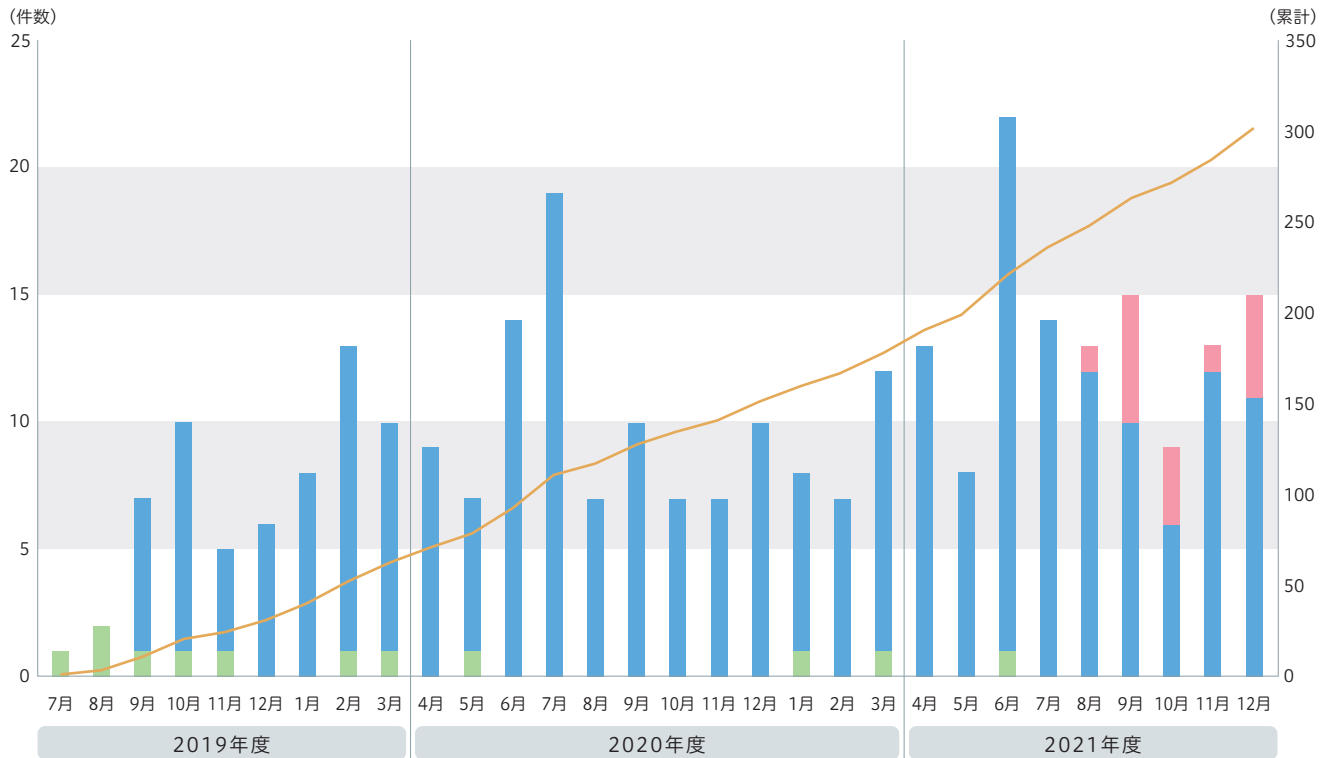




## これまでの検査実施件数

2019年7月～2021年12月

※解析対象期間にエキスパートパネルを完了した件数



がん遺伝子パネル検査の種類		2019年度	2020年度	2021年度	累計
自費診療で行う検査	腫瘍組織	8	3	1	12
	血液	—	—	—	—
保険診療で行う検査	腫瘍組織	54	114	107	275
	血液	—	—	14	14
総計		62	117	122	301

## 保険収載されている検査の所要日数(TAT)

※初診日～結果説明日までの日数

最短～最長 (中央値)

パネル検査の種類	初診日前に、病理組織検体、画像・血液検査の結果が届いた場合	
	届いた場合	届いていない場合
腫瘍組織を用いる検査	21～55(35)日	28～65(42)日
血液を用いる検査	21～29(21)日	—

初診日前に、病理組織検体や画像・血液検査の結果が届いた場合、所要日数を短縮することが可能です。

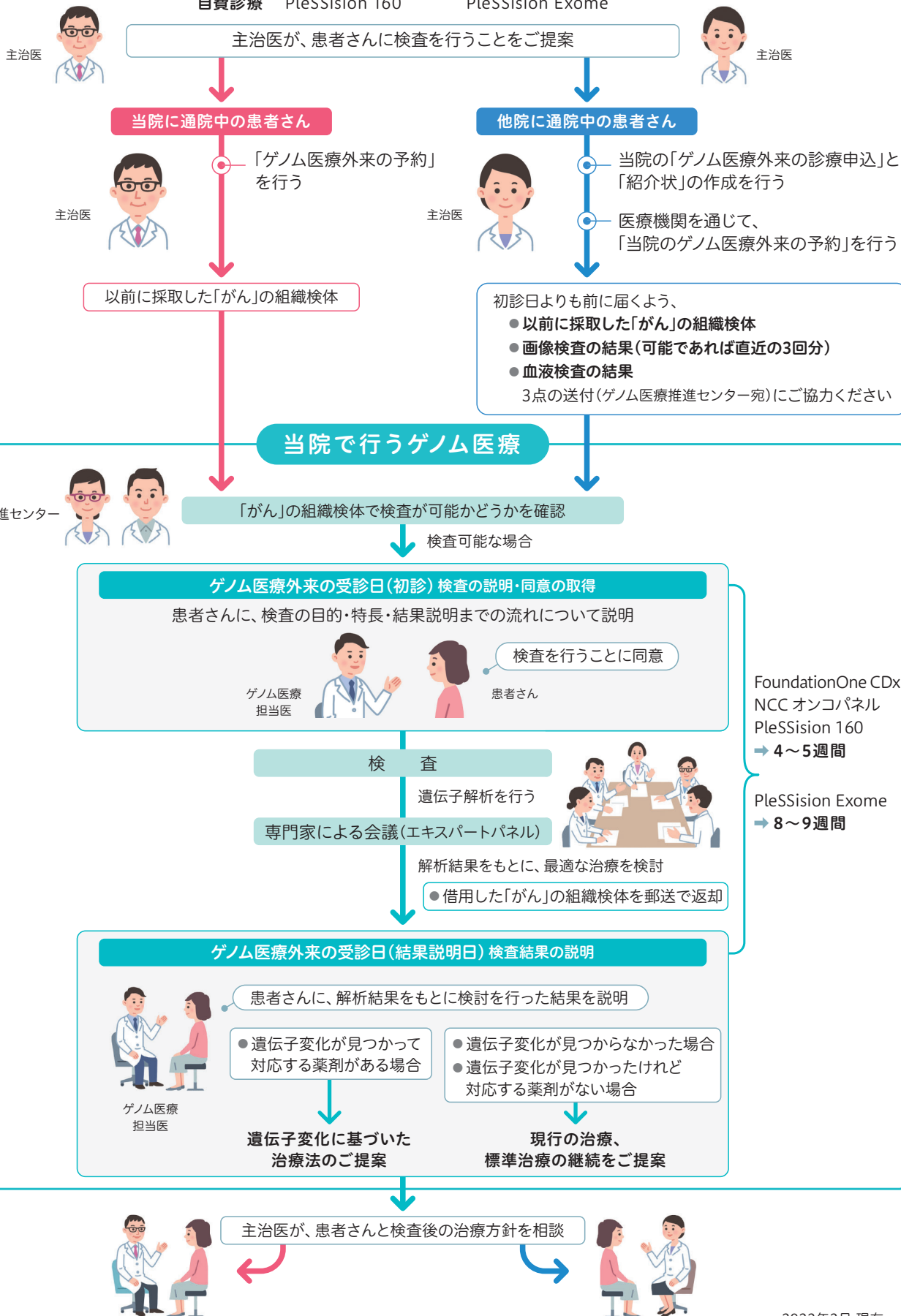
2022年2月 現在



# 腫瘍組織検体を用いる

## がん遺伝子パネル検査の流れ

保険診療 FoundationOne CDx NCC オンコパネル  
 自費診療 PleSSision 160 PleSSision Exome



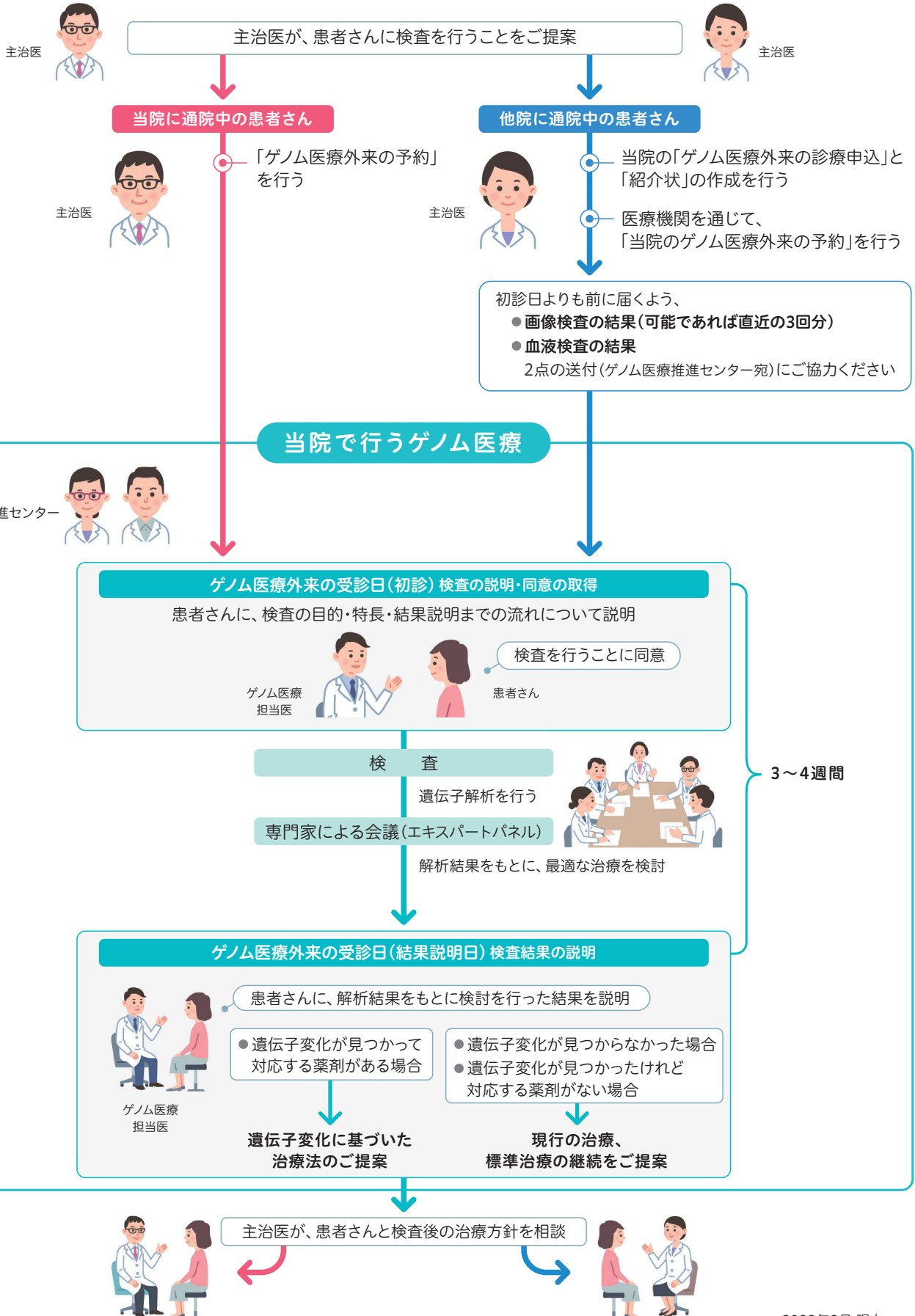




# 血液検体を用いる

がん遺伝子パネル検査の流れ

保険診療 FoundationOne Liquid CDx



## 患者さんが迷わないがん治療を目指して

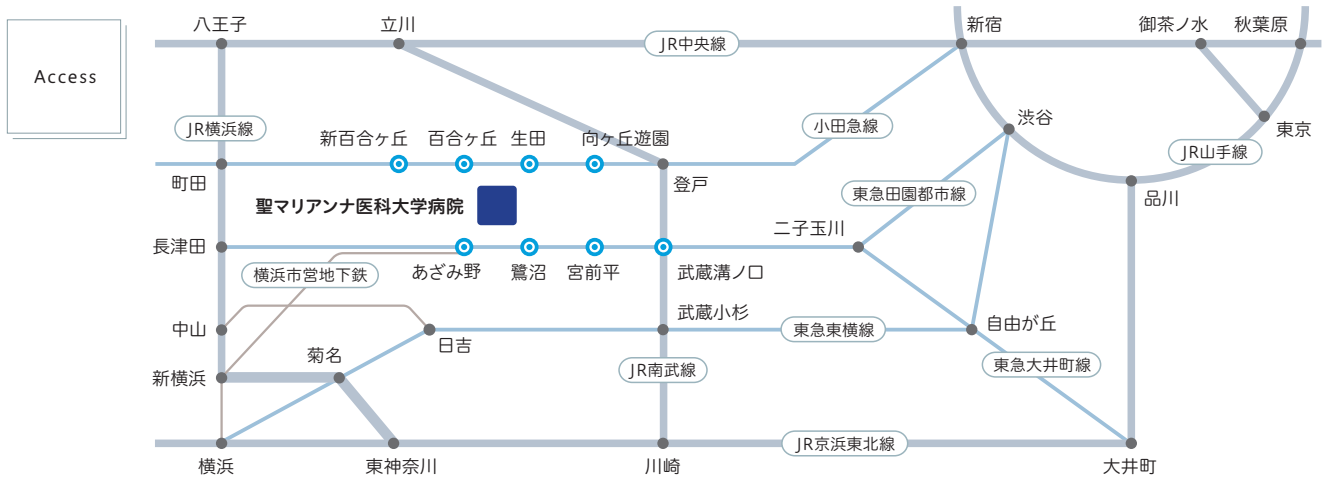
当院の“がん診療”の特徴は、外科・内科・放射線科・病理・緩和チームなど、がんに関わるすべての科の垣根が低く、密な連携がとれていることです。医師だけでなく、看護師・薬剤師・ソーシャルワーカーなどが一体となり、“チーム聖マリ”となって、がん患者さん一人ひとりの生活を支えるよう努力しております。

がん診療の新たな柱となる「ゲノム医療」に力を入れ、個々の患者さんにとって最善・最適ながん診療を提供することを目指しています。お困りの際はぜひご相談ください。



副センター長 砂川 優

臨床腫瘍学 教授



バスのご案内	路線	駅名	バス種別	目的地
小田急線	向ヶ丘遊園駅	小田急バス	聖マリアンナ医科大学行 / あざみ野駅行	
		川崎市営バス	聖マリアンナ医科大学行	
	生田駅	小田急バス	聖マリアンナ医科大学行	
	百合ヶ丘駅	小田急バス	聖マリアンナ医科大学行	
JR南武線	武蔵溝ノ口駅	川崎市営バス	聖マリアンナ医科大学行 / 柿生行 / 鷺ヶ峰営業所行 / 新百合ヶ丘行	
		聖マリアンナ医科大学行		
東急田園都市線	溝の口駅	川崎市営バス	聖マリアンナ医科大学行 / 柿生行 / 鷺ヶ峰営業所行 / 新百合ヶ丘行	
		聖マリアンナ医科大学行		
	宮前平駅	川崎市営バス	聖マリアンナ医科大学行	
	鷺沼駅	川崎市営バス / 小田急バス / 東急バス	向ヶ丘遊園駅行	
横浜市営地下鉄	あざみ野駅	小田急バス	向ヶ丘遊園駅行	
		向ヶ丘遊園駅行		

聖マリアンナ医科大学病院は、

厚生労働省から「**がんゲノム医療拠点病院**」に指定されています。

がんゲノム医療中核拠点病院(慶応義塾大学病院、国立がん研究センター東病院)およびがんゲノム連携病院(横浜労災病院、昭和大学藤が丘病院)と連携して、がんゲノム医療を行っています。

HPIはこちら  
診療申込書の  
ダウンロードも  
できます



診療申込書 送付先 **メディカルサポートセンター**

FAX (24時間受付)

**044-975-0608**

お問い合わせ先 ☎ **044-977-1951** 直通

※専用電話のため、川崎市内の方も市外局番「044」をお付けください。

受付時間 月曜～金曜日 9:00～16:00 (ただし、休診日は除く)  
※土・日・祝日、年末年始(12月29日～1月3日)は対応できませんので、ご了承ください。

St. Marianna University Hospital Center for Genomic Medicine (SM-CGM)