

がんゲノムプロファイリング検査（遺伝子パネル検査）の運用について

久留米大学病院は 2019 年 9 月よりがんゲノム医療拠点病院として厚生労働省に指定され、遺伝子パネル検査の実施とその医学的解釈から結果に基づく治療実施まで自施設で完結できる医療体制を整えております。このような背景から、久留米大学泌尿器科でも積極的に遺伝子パネル検査に取り組んでおり、泌尿器がんの患者様にがんゲノム情報に基づいた最適な個別化治療を提供できるように努めています。さらに 2021 年 3 月より BRCA 遺伝子変異陽性の遠隔転移を有する去勢抵抗性前立腺がんに対して PARP 阻害薬のオラパリブが保険適用になり、今後ますます泌尿器科の分野でもがんゲノム医療が加速していくことが予想されます。近隣の病院からご紹介頂いた患者様に最適なゲノム医療を円滑に提供できるよう、当科への症例紹介の流れとご注意いただきたい点を作成致しましたので、ご参照いただき患者様紹介の一助としていただけましたら幸いです。

【対象となる方】

- 標準治療がない、又は終了する見込みである固形がんの方
- 原発不明がんの方
- 希少がんの方
- 新規ホルモン療法後（アビラテロン、エンザルタミド、アパルタミド）の遠隔転移を有する去勢抵抗性前立腺がんの方

【紹介日に持参頂くもの】

- ① 病理組織診断用：HE 染色スライド
- ② ゲノム解析（DNA 抽出）用スライド：
組織 FFPE 検体から作製した未染色スライド 15 枚
※前立腺生検の場合は、グリソンスコアが高く、腫瘍含有量が多いコアを
1 つのスライドに 3-4 本の検体を包埋してください。
- ③ 病理診断報告書のコピー
- ④ 診療情報提供書：現在までの治療の経過、喫煙歴、飲酒歴、既往歴、家族歴を記載してください。

(組織検体について)

- ②については各施設の病理医、検査技師にご相談ください。もし、対応が難しい場合や病理診断が外注の場合は①のスライドのみ持参ください。
- 10%中性緩衝ホルマリン以外（緩衝作用のないホルマリン、酸性ホルマリン）で固定されたもの、ホルマリン固定時間が長いもの（48時間を超えるもの）や、古い検体（5年以上経過したもの）はDNAの状態が悪く、検査ができない可能性があります。

【検査の流れ】

ステップ①（紹介日）

持参されたスライド（HE染色）を当院病理部にレビューとして提出します。
※腫瘍含有量を確認し、検査に提出可能か判断します。（数日かかります）
また、同日にがんゲノムプロファイリング検査の同意書を患者様より取得します。

ステップ②（検体の提出）

検査可能な検体であった場合は、未染スライド（15枚）を検査に提出します。

ステップ③（エキスパートパネル）

検査結果（6-8週程度）が出たら当院でエキスパートパネルを開催します。

ステップ④（結果説明）

エキスパートパネルの結果の説明日を患者様に連絡し、当院で検査結果の説明を行います。

【患者様への説明での注意事項】

1) 遺伝子検査により、本来の検査目的ではない生殖細胞系列の病的変異や遺伝性疾患が判明する可能性があります。その場合は患者様だけでなく、患者様の血縁者にも関係してきます。遺伝性疾患に関する結果のお知らせは、患者様の希望を尊重し、詳しい説明をご希望の方は遺伝カウンセリングを受けていただくことが可能です。

2) 検査費用

検体提出時 8,000点、結果説明時 48,000点 合計 56,000点（56万円）

- 実際の患者負担は健康保険の負担の程度により変わります。

(3割負担の場合：約17万程度)

※検査代のみの費用です。ここに病理診断料（レビュー）、再診料などが加わります。

3) 検査の限界

現状では検査の結果、治療に基づく有効な情報が得られるのは10パーセント程度と考えられています。また、有効と思われる薬剤が保険適応ではない可能性があります。

【遺伝子パネル検査で治療に有効な遺伝子変異が認められなかった場合】

紹介頂いた病院で引き続き御加療頂くこととなります。

ご不明な点ございましたら、久留米大学泌尿器科医局までご連絡ください。

(連絡先)

久留米大学泌尿器科学講座

担当者 築井 克聡

電話番号：0942-31-7572