

県医よろずQ & A

Q がんゲノム医療

がんゲノム医療の現状と課題について教えてください。

(H生)

新潟大学医歯学総合病院 ゲノム医療部 がんゲノム医療センター
中野 麻恵、棗田 学、島田 能史

A

1. はじめに

がんゲノム医療とはがん細胞の遺伝子を調べて、遺伝子の変化をもとに患者一人ひとりのがんの性質を知り、適切な治療法を選択していく医療である。

数十から数百個の遺伝子の変化を一度に調べる検査（がん遺伝子パネル検査）が開発され、日本では令和元年6月から、がん遺伝子パネル検査が保険で利用できるようになった。がん遺伝子パネル検査で検出された遺伝子の変化によって、保険承認されているコンパニオン診断薬の使用や臨床試験への参加が可能となる。がん遺伝子パネル検査を保険で実施された患者の情報は、患者から同意が得られれば厚生労働省が管理する「がんゲノム情報管理センター（C-CAT）」に登録することを義務付けられている。C-CATでは、個人を特定できない形に変換された検査データや診療情報を受け取り、日本のがん医療のマスターデータベースとなる「がんゲノム情報レポジトリ」を構築し、法令に基づいて安全に管理・運営している。

2. がん遺伝子パネル検査を実施できる施設

がん遺伝子パネル検査を実施できる施設は、厚生労働省によって指定されている。がんゲノム医療を牽引し臨床試験や治験・人材育成を担う全国13か所の「がんゲノム医療中核拠点病院」、がんゲノム医療中核拠点病院と連携し治療にあたる237か所の「がんゲノム医療連携病院」、中核拠点病院と連携病院の間に位置づけられ単独で治療方針の決定ができる32か所の「がんゲノム医療拠点病院」がある（令和7年6月1日時点）。現在は

条件を満たす一部のがんゲノム医療連携病院でも治療方針を単独で決定できる。

3. がん遺伝子パネル検査の適応

保険診療下のがん遺伝子パネル検査の適応は、「標準治療がない固形がん患者又は局所進行若しくは転移が認められ標準治療が終了となった固形がん患者（終了が見込まれる者を含む）であって、関連学会の化学療法に関するガイドライン等に基づき、全身状態及び臓器機能等から、当該検査施行後に化学療法の適応となる可能性が高いと主治医が判断した者」である¹⁾。現在では、固形がんのがん遺伝子パネル検査は1生涯に1回実施できる（組織検体で検査中止になった場合のみ、血液検体で再提出は可能である）。

4. がん遺伝子パネル検査の実施状況

令和7年6月13日までに国内で保険承認されたがん遺伝子パネル検査の実施件数（C-CATに登録された検査件数）は101,834件である。部位別がん種割合では腸が最も多く、次いで膵臓、胆道、乳房、前立腺であった²⁾。また、C-CATでは、令和元年6月1日から令和4年6月30日までにC-CAT調査結果を返却された30,822例のうち、治療到達率（提示された治療薬を投与した症例）は9.4%であったとしている（https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/common/pdf/C-CAT_pamphlet.pdf）。また、本邦の報告からがん遺伝子パネル検査後の遺伝子変異に応じた治療到達率は約10%と報告されている^{3)、4)}。

5. 新潟県のがんゲノム医療の現状

新潟大学医歯学総合病院は令和元年に「がんゲノム医療拠点病院」の指定を受け、新潟県内では、3つがんゲノム医療連携病院（新潟県立がんセンター新潟病院、新潟市民病院、長岡赤十字病院）と連携し、がんゲノム医療を開始した。令和5年12月から長岡中央総合病院が加わり、現在4つのがんゲノム医療連携病院と連携して新潟県のがんゲノム医療を行っている。

令和元年12月から保険診療によるがん遺伝子パネル検査に必須のエキスパートパネル（がん遺伝子パネル検査で得られた結果が臨床上どのような意味を持つのかを医学的に解釈するための会議）を開催しており、令和6年7月までに当院症例で424例、連携病院症例で615例、合計1,039例の検討を行った。部位別がん種割合では大腸が最も多く、次いで膵臓、胆道、卵巣・腹膜、前立腺であった（図1）。保険承認された薬剤や治験薬を含め、新たな治療薬を提案できた患者（治療提案あり）は143例（14%）であり、提案された治療薬を投与した患者（治療到達あり）は61例（6%）であった（図2）。

6. がんゲノム医療の課題

がん遺伝子パネル検査による治療到達率は約10%に留まり、約90%の患者は検査を受けても検査結果が治療に直接つながらない可能性がある。また提案された薬剤が保険承認薬であれば、日本全国ほぼ平等に治療を受けられるが、治験などの臨床試験に参加するとなると、居住場所によって治験へのアクセスが悪く、地域格差が生じている。

また、がん遺伝子パネル検査実施可能な施設においても、新潟県内では新潟市と長岡市の施設に限られている（2025年9月1日時点）。新潟県内で、がん遺伝子パネル検査実施可能な「がんゲノム医療連携病院」を増やすため、診療・施設要件を満たすよう持続可能な人材育成が重要な課題である。

7. おわりに

がん遺伝子パネル検査によって提示された治療薬が投与された患者は、治療薬が投与されなかった患者より予後改善する可能性がある」と報告され

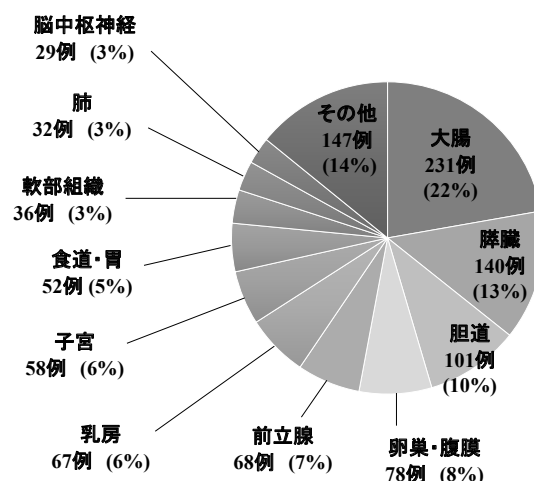


図1 当院でエキスパートパネルを実施したがん遺伝子パネル検査の部位別がん種割合

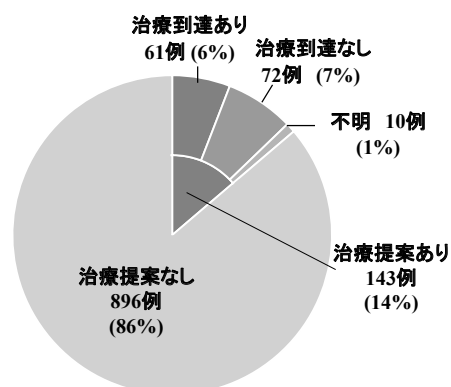


図2 当院で実施したエキスパートパネルの治療提案と治療到達率

ている^{4), 5)}。今後の新薬開発や保険承認薬増加によって、より多くの患者に治療薬の選択肢が増えることを期待する。

令和7年3月から造血器腫瘍に対して、がん遺伝子パネル検査が保険承認された。造血器腫瘍のがん遺伝子パネル検査は、固形腫瘍のがん遺伝子パネル検査と適応や検査目的が異なっており、当院では造血器腫瘍パネルのエキスパートパネルを実施できるよう準備中である。

文献

- 1) 社会保険研究所：がんゲノムプロファイリング検査について。医科点数表の解釈，第43版，社会保険研究所，東京都，2024：510-513。
- 2) 国立がん研究センターがんゲノム情報管理センター．“がんゲノム医療とがん遺伝子パネル検査・C-CAT 資料室”〈<https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/>〉

library/). (閲覧2025年8月22日)

- 3) 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 2019 ; 110 : 1480-1490.
- 4) Fukada I, Mori S, Hayashi N, et al : Prognostic impact of cancer genomic profile testing for

advanced or metastatic solid tumors in clinical practice. Cancer Sci 2023 ; 114 : 4632-4642.

- 5) Ida H, Koyama T, Mizuno T, et al : Clinical utility of comprehensive genomic profiling tests for advanced or metastatic solid tumor in clinical practice. Cancer Sci 2022 ; 113 : 4300-4310.

新潟県医師会協力テレビ放送

新潟県医師会では県内の放送局と協力し、病気予防・健康相談・検診案内など、県民向けの健康情報を提供しております。是非ご覧ください。待合室などでもご利用ください。

■ NST News タッチ「医師に聞く」コーナー

放送時間：18：09～19：00

(敬称略)

放送日	テーマ	出演者
11月26日(水)	めまい	新潟大学医歯学総合病院 耳鼻咽喉・頭頸部外科 助教 八木 千裕
12月 (放送日未定)	高齢者の窒息時の対応	新潟市民病院 救命救急・循環器病・脳卒中センター 副センター長 佐藤 信宏
令和8年 1月28日(水)	口囲皮膚炎と酒さ様皮膚炎	わか皮ふ科クリニック 院長 石田 和加
2月25日(水)	5歳児健診	県立吉田病院 小児科・子どもの心診療科 牧野 仁

*放送日、内容は予告なく変更になる場合がございます。予めご了承ください。