

## 受診をご希望される患者さんへ

### 1. 当院でのがんゲノム外来受診について

当院でのがんゲノム遺伝子パネル検査の実施においては、これまで行なってきた治療の詳しい内容、検査に出すための検体の準備、画像検査結果などの情報が必要となるため、原則として現在治療を実施頂いている主治医の先生からのご紹介が必要となります。

まずは主治医の先生とご相談の上、検査をご検討される事となられましたら、主治医の先生より当院の地域医療連携室までご連絡頂く事で、当院での外来および検査の準備を進めさせていただきます。なお、検体の状況などによっては、検査の実施が困難な場合もございますのでご了承ください。

### 2. お問い合わせ先

何かご不明な点などございましたら、  
佐賀大学医学部附属病院メディカルサポートセンター（電話 0952-34-3149）までお問い合わせください。

**\*次のページから、がん遺伝子パネル検査についての患者さん向けの説明文がございます。**

佐賀大学附属病院がんセンター がんゲノム診療部門

## がん遺伝子パネル検査について

この説明書は、患者さんのがんの組織などの遺伝子を調べて、その特性にあった治療を考える方法（個別化医療）について説明したものです。説明の中で、わからない言葉や、疑問、質問、もう一度聞きたいことなどがありましたら、担当医師がお答えしますので、遠慮せずに質問してください。

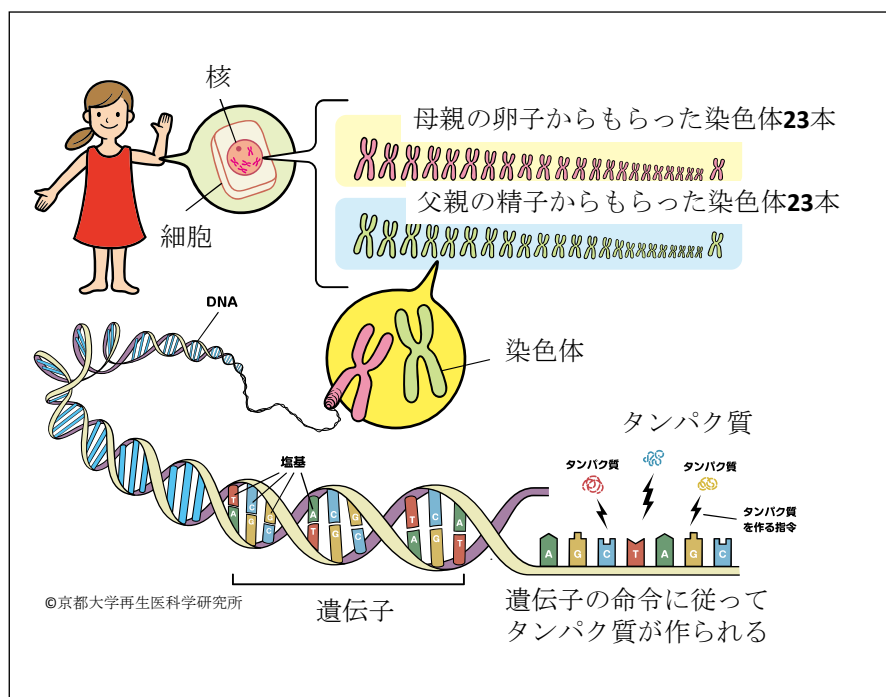
### 1. 遺伝子を調べて治療法を探すことについて

最近、遺伝子解析の技術が進んだことに伴い、患者さんの遺伝子を調べて、その結果を診断や治療に役立てる試みが行われています。がんについても、患者さんのがん組織や血液の細胞にある遺伝子を調べて、がんの性質を診断したり、ある遺伝子の変異（変化している部分）と薬剤の効果の関連を知ったりすることが、少しずつできるようになりました。

#### ①遺伝子について

遺伝子というのは、身体そのものや、身体を動かすために必要な物質を作るための設計図のようなものです。私たちの身体を構成しているおよそ40兆個ある細胞それぞれの「核」というところに入っています。

遺伝子は、核の中の「染色体」と呼ばれるものの上にあります。染色体は、2本1組になっていて、1本をお父さんから、1本はお母さんからもらっていますので、私たちの身体は、お父さんとお母さんから体格や体質のもとになる情報を受け継いでできていることになります。染色体は、常染色体22組と性染色体1組で計46本あります。



## ②遺伝子の変異とがんについて

がんは、ある遺伝子が、さまざまな要因によって変化し（変異といいます）、それにより細胞の増殖機能に不具合が生じて、細胞が異常に増殖する病気です。

たとえば、乳がんの場合は、乳腺の細胞の遺伝子が何らかの要因によって変化し、それによって細胞が増殖して腫瘍を形成します。乳腺のがん細胞のみで起こっている遺伝子変異は、子孫には受け継がれません。このような遺伝子変異は「体細胞の変異」と呼ばれています。

一方で、乳がんの患者さん100人中数人くらいの患者さんでは、お父さんまたはお母さんから乳がんに関係する遺伝子の変異を受け継いでいて、生まれつき

「乳がんになりやすい性質」をもっていて、それが原因でがんになる人もいます。このような遺伝子変異は「生殖細胞の変異」と呼ばれます。

このような遺伝子の研究や遺伝子解析の技術の開発は、2000年以降急速に進み、遺伝子の変異と病気の関係も少しずつわかるようになってきました。

がんも、まだ一部ですが、遺伝子変異とがんの発症や性質に関係することがわかるようになり、診断や治療に役立てる動きがでてきました。

## 2. がんに関係する遺伝子を調べる方法の種類

がんに関係する遺伝子は多くの種類が見つかっており、患者さんがどのような遺伝子の変異を持っているかを調べることも行われています。遺伝子の検査は、その内容によって、以下のような種類があります。

### ① 特定のがん関連遺伝子のみを調べる検査

がん組織を調べて、ある特定の遺伝子の変異などがあるかどうかを調べます。

### ② がん遺伝子パネル検査

一度に、数十～数百のがん関連遺伝子を調べます。

### ③ 全部の遺伝子の解析

すべての遺伝子を一度に調べます

### ④ がん組織のタンパク発現を調べる検査

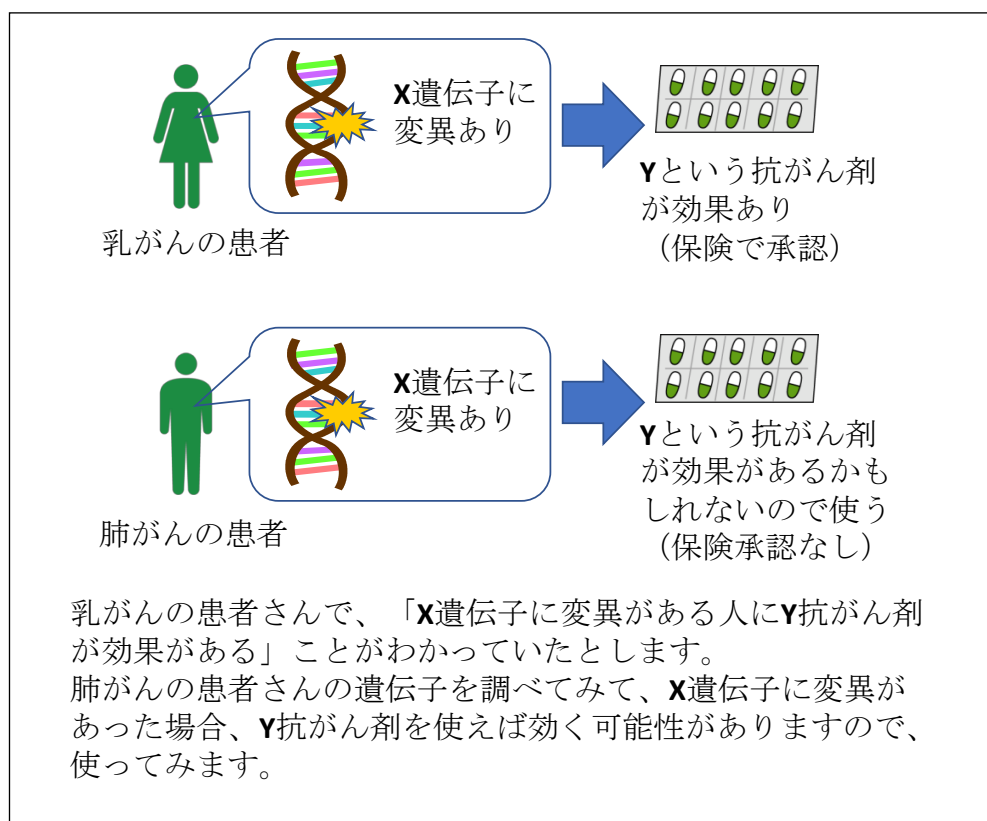
遺伝子だけでなく、がん組織で、がんに関係するタンパクが異常に発現しているかなどを同時に調べます。

①～③の検査はその目的によって、先に述べた「がん細胞のみで起こっている変異（体細胞の変異）」を調べる検査と、「生まれつき持っている変異（生殖細胞の変異）」を調べる検査の2種類に分かれます。

### 3. がんに関係する遺伝子を調べて治療に役立てること

これまで、たとえば「乳がんにはAという抗がん剤を使う」というやり方で治療が行われてきました。しかし、遺伝子解析の技術が発達したことで、がんに関係する遺伝子をくわしく調べることができるようになり、「乳がんの患者さんでXという遺伝子に変異があるタイプには、XをターゲットとしたYという抗がん剤を使う」ということができるようになりました。

そして、さまざまな「がんに関連する遺伝子」の変異について、一度に多数、調べられるようになり、患者さんに効果があると思われる抗がん剤を選択することができるようになりました。具体的には、仮に肺がんの患者さんの遺伝子を調べて、Xという遺伝子の変異が見つかった場合、乳がん承認されているXをターゲットとしたYの抗がん剤が効く可能性がある、ということがわかります（以下の図）。



### 4. がん遺伝子パネルを受けることの利益

今までにわかっている遺伝子変異の数は限られており、この検査をしても、遺伝子の変異が見つからないこともあります。また、何らかの変異が見つかった場合も治療として使える薬剤が見つかる方は限られています。

これまでの成績では、検査を受けて、なんらかの遺伝子の変異がわかった人は10

人に7人（70%）くらいですが、それに適した薬剤があり、治療を行うことができた患者さんは、10人に1人くらい（10%）とされています。

