

遺伝子検査とは

分子標的治療薬の効果が期待できるかをあらかじめ検討することができる

1) コンパニオン診断

臓器別に、候補となる治療薬剤が決まっており、それら薬剤の適応の有無を確認する

一つ一つ、従来通り
正確だが、手間がかかる

2) がんゲノムプロファイリング検査

遺伝子変異の方を先にスクリーニングし、その中から治療に活用できるものがないかを検討する

網羅的
どの薬剤を使うか？

適応症例

【適応患者（保険適応の場合）】

- ①標準治療が確立されていない原発不明がん、希少がんなど
標準治療が終了した、あるいは終了が見込まれる固形がん
- ②全身状態や臓器機能などから、がん遺伝子パネル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患者（PS 0または1）

* 結果がわかるのに1.5~2か月間

【検査のタイミング】

例) 切除不能進行再発大腸癌の患者に対し1次治療開始後から後方治療移行時までの適切な時期に、包括的がんゲノムパネル検査（CGP検査を実施することが望ましい

(大腸癌治療ガイドライン2022年版)

費用

【費用（保険適応の場合）】

検査実施料は44,000点

検査判断・説明料は12,000点

合計で56,000点（56万円、3割負担で16万8千円）

* 高額療養の利用

* 算定は**患者一人につき1回限り**

国内での実績

C-CAT登録数推計：**51,674人**

（保険診療開始の2019年6月1日から2023年3月31日まで）

がん遺伝子パネル検査の流れ

受診中の
診療科

主治医に相談

ゲノム診療科外来へ紹介

今後の治療方針を
主治医と相談

診察のため最低2回ご来院（検体提出後、1.5～2か月で結果説明）

ゲノム
診療科

検査の
説明・相談

検体の確認

同意書取得

検体提出
(※1)

カンファレンス
(エキスパートパネル)

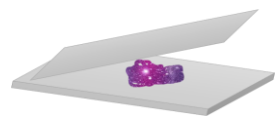
結果説明
(※2)

診察の流れ

- ◆ コーディネータの面談
 - ・家系図聴取
 - ・検査説明
- ◆ 医師の診察

必要なもの

- ・家系図
- ・紹介状(院外からの方)



腫瘍の組織が検査に提出できる状態か確認します。



医師が検査について説明し意思の確認を行います。



腫瘍の組織は、当院で準備・提出します。血液検体を提出することもあります。



専門家によるカンファレンスによって、治療方針などを検討します。

お問い合わせ

松江赤十字病院ゲノム診療科

電話番号：0852-24-2111（代表）

電話問い合わせは、平日の午前8時20分～16時50分

(※1)検査提出時にご請求
440,000円
(3割負担：132,000円)
高額医療の適応

(※2)結果説明時にご請求
120,000円
(3割負担：36,000円)
高額医療の適応

(注意) 検査費用は保険の適用となりますが、検体を提出されても、がん組織や血液の状態によっては検査自体が困難な場合があります。その場合も検査費用がかかります。

病理検体について

◆ 紹介する前に準備していただきたいこと

検体の提出が可能か確認をお願いします。（原則として3年以内が望ましい）
パラフィンブロックを提出いただいた場合、返却時はエキスパートパネル終了後（約1～2か月後）となります。

詳細は『がん遺伝子パネル検査で使用する検体について（PDF）』を参照ください。

紹介について

1. 地域医療連携で「ゲノム診療科外来」の予約を取ってください。
木曜日の午後の予約が取れない場合は、乳腺外科外来（曳野医師）の枠で予約を取らせていただきます。
2. 紹介状：情報提供書の他に、直近の採血データ、CT 画像、病理検体、検体情報チェックリスト、病理レポートの準備をお願いいたします。
3. 家系図：当院からFAXした家系図を記入して受診時に持参するよう伝えてください。祖父母・両親・ご自分のきょうだい、いとこ、子供、孫についてわかる範囲で記入をお願いします。
書き方がわからなければ、図にしなくても構いません。
4. 気になることなどあれば看護情報提供書をお願いします。

【保険適応のパネル検査】

① FoundationOne CDx
腫瘍組織
324遺伝子

④ Guardant360 CDx
血液
74遺伝子

7月24日～保険適応

② FoundationOne Liquid CDx
血液
324遺伝子

⑤ GenMineTOP
組織（FFPE）、血液
DNA panel 737遺伝子
RNA panel 455遺伝子
2023年8月～保険適応

③ NCC Oncopanel
腫瘍組織＋血液
124遺伝子

検体別のがん遺伝子パネル検査の特徴

血液検体を用いるがん遺伝子パネル検査（保険診療）
FoundationOne Liquid CDx、Guardant360 CDx

- ・ 組織検体におけるがんゲノム情報の不均一性を捉え、かつ採血時点での全身状態を表したプロフィール情報の取得が可能
- ・ 侵襲性が低く、検体が採取しやすい
- ・ 血中循環腫瘍DNAの量が不十分な場合、正確な検査結果が得られない可能性がある
(例：腫瘍量の少ない転移病変、化学療法後など)

検体別のがん遺伝子パネル検査の特徴

組織検体を用いるがん遺伝子パネル検査（保険診療）

FoundationOne CDx、NCCオンコパネル、GenMineTOP

- ・ 出検時に腫瘍細胞の存在を確認することが可能
- ・ 形態学的評価と分子的評価の両方が可能
- ・ 検体採取時に侵襲的な処置が必要
- ・ 検体の質・量が不十分な場合、正確な検査結果が得られない可能性がある
(検体採取3年以上経つと、DNAの質が低下)

FoundationOne Liquid CDx

遺伝子変異等	がん種	関連する医薬品
活性型 EGFR 遺伝子変異	非小細胞肺癌	アファチニブマレイン酸塩、エルロチニブ塩酸塩、ゲフィチニブ、オシメルチニブメシル酸塩
EGFR エクソン 20 T790M 変異		オシメルチニブメシル酸塩
ALK 融合遺伝子		アレクチニブ塩酸塩、クリゾチニブ、セリチニブ
ROSI 融合遺伝子		エヌトレクチニブ
MET 遺伝子エクソン 14 スキッピング変異		カプマチニブ塩酸塩水和物
NTRK1/2/3 融合遺伝子	固形癌	エヌトレクチニブ
BRCA1/2 遺伝子変異	前立腺癌	オラパリブ

FoundationOne CDx

遺伝子変異等	がん種	関連する医薬品
活性型 EGFR 遺伝子変異	非小細胞肺癌	アファチニブマレイン酸塩、エルロチニブ塩酸塩、ゲフィチニブ、オシメルチニブメシル酸塩、ダコミチニブ水和物
EGFR エクソン 20 T790M 変異		オシメルチニブメシル酸塩
ALK 融合遺伝子		アレクチニブ塩酸塩、クリゾチニブ、セリチニブ、ブリグチニブ
ROSI 融合遺伝子		エヌトレクチニブ
MET 遺伝子エクソン 14 スキッピング変異		カプマチニブ塩酸塩水和物
BRAFV600E 及び V600K 変異		悪性黒色腫
ERBB2 コピー数異常 (HER2 遺伝子増幅陽性)	乳癌	トラスツズマブ(遺伝子組換え)
KRAS/NRAS 野生型	結腸・直腸癌	セツキシマブ(遺伝子組換え)、パニツムマブ(遺伝子組換え)

高頻度マイクロサテライト不安定性	固形癌	ニボルマブ(遺伝子組換え)
高頻度マイクロサテライト不安定性		ペムプロリズマブ(遺伝子組換え)
腫瘍遺伝子変異量高スコア		ペムプロリズマブ(遺伝子組換え)
NTRK1/2/3 融合遺伝子		エヌトレクチニブ、ラロトレクチニブ硫酸塩
BRCA1/2 遺伝子変異	卵巣癌	オラパリブ
BRCA1/2 遺伝子変異	前立腺癌	オラパリブ
FGFR2 融合遺伝子	胆道癌	ベミガチニブ

Guardant360 CDx

遺伝子異常	がん種	治療薬
KRAS G12C 変異	非小細胞肺癌	ソトラシブ
ERBB2 (HER2) 遺伝子変異		トラスツズマブ デルクステカン (遺伝子組換え)
BRAF V600E 変異	結腸・直腸がん	エンコラフェニブ、ピニメチニブ及びセツキシマブ(遺伝子組換え) エンコラフェニブ及びセツキシマブ(遺伝子組換え)
KRAS/NRAS 遺伝子野生型		セツキシマブ(遺伝子組換え)又はパニツムマブ(遺伝子組換え)
ERBB2 コピー数異常 (HER2 遺伝子増幅陽性)	結腸・直腸がん	トラスツズマブ(遺伝子組換え)及びベルツズマブ(遺伝子組換え)
MSI-High		ニボルマブ(遺伝子組換え) ペムプロリズマブ(遺伝子組換え)

NCC Oncopanel

FGFR2

治療につながる過程

