

第16回がん治療市民公開講座プログラム

『がんゲノム医療』ってなに？
-ひとり一人に合わせたがん治療-

ゲノム医療センター副センター長
山田崇春

本日の内容

- 遺伝子とは？ ゲノムとは？
- ゲノム医療とは？
- 個別化医療とは？
- がんゲノム医療とは？



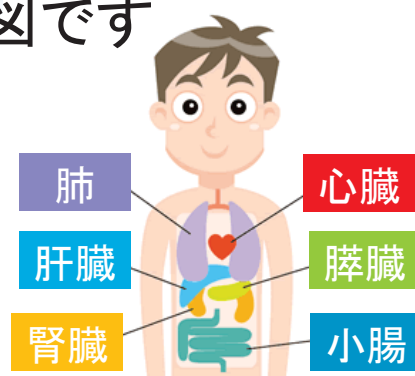
先ずはじめに...

ヒトの遺伝子の数は
いくつでしょうか？

1. 約4千個
2. 約2万個
3. 約4万個

遺伝子とは？

体の設計図です



遺伝子検査とは？

体の設計図を調べる検査



ゲノムとは？

ゲノム (genome)

遺伝子「gene」と、
すべてを意味する「-ome」を
合わせた造語で、

DNAに含まれる遺伝情報全体を
指します。

ヒトゲノム

1990年～2003年 ヒトゲノム計画 27億ドル
米英日仏独中の国際共同研究

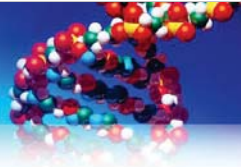
全ての遺伝子配列を解読

チンパンジーとヒトのゲノムは**98%**が同じ
人間同士に至っては99.9%が同じ

…残り**0.1%**で個人差(遺伝的多型)が生じる

ゲノム医療とは？

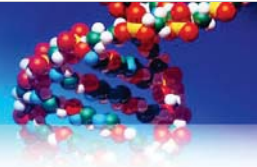
ゲノム医療とは？



遺伝情報(ゲノム)を網羅的に調べ、
その結果をもとにして、より効率的・効果的に

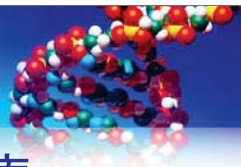
- 病気の診断
- 治療
- 予防

ゲノム医療とは？



ゲノム情報に基づく個別化医療

個別化医療



一人ひとりにあった治療法の選択を



プレジジョン・メディシン



『 Precision Medicine Initiative 』 (2015年)

遺伝情報などを基に、個人レベルで
それぞれに最も適した治療や投薬を行う医療



個別化医療とは？



従来: 同じ治療(薬)

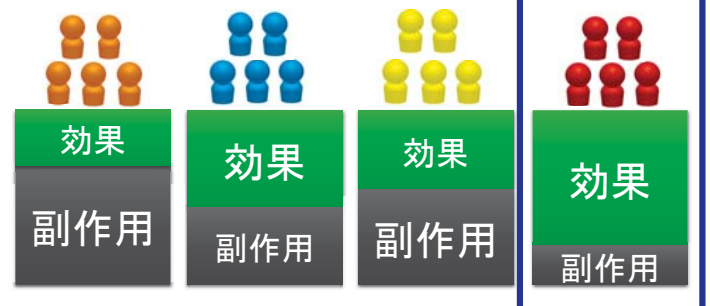
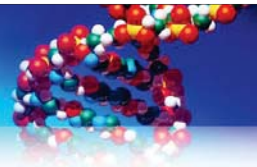


治療の前に検査を行い最適な治療法を選択



一人ひとりの体質や、病気の特徴に合わせた医療

個別化医療に基づいた適切な治療



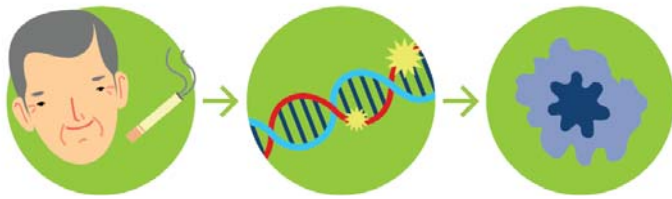
がんゲノム医療



まずは「がん」が発生する仕組みについて、
みてみましょう。

一般的な「がん」の原因

次の世代に受け継がれません



加齢
生活習慣
環境要因 など

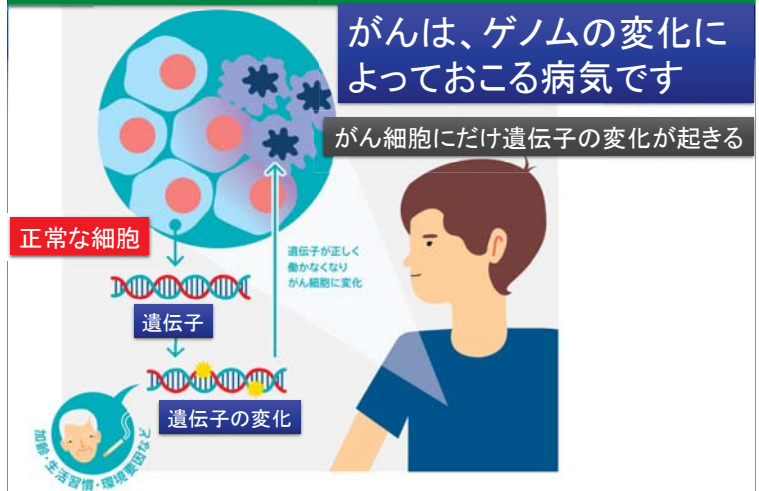
遺伝子の変化

がん

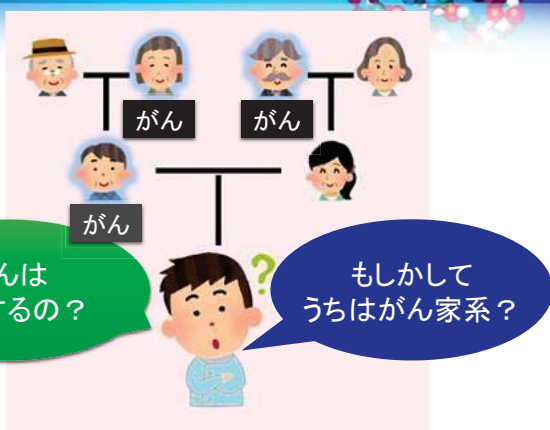
「がん」が発生するしくみ

がんは、ゲノムの変化によっておこる病気です

がん細胞にだけ遺伝子の変化が起きる



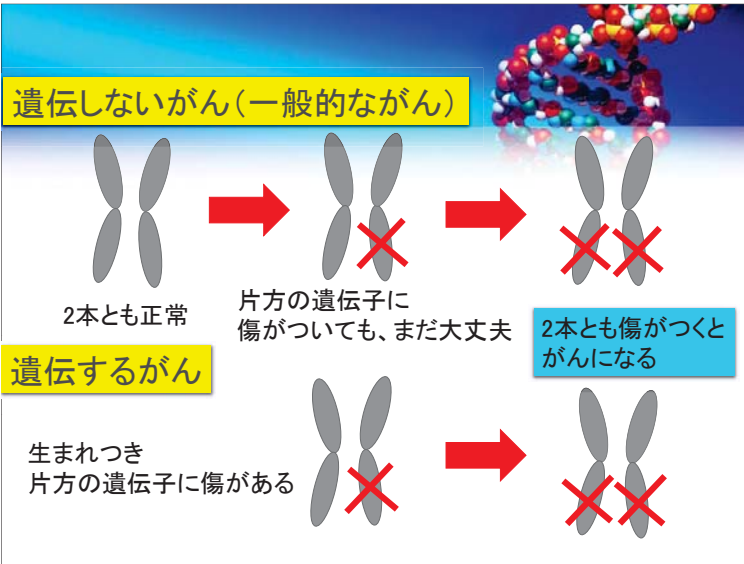
遺伝するがん



遺伝するがん(遺伝性腫瘍)

生まれながらに持っている遺伝子の違いが原因で、「がん」になりやすいことがあります





遺伝するがんの特徴

ご自身を含めた家系内に以下3つのような特徴を持つ方がいらっしゃる場合、『遺伝するがん』の体質を持つ可能性が高くなります。

- ◆ 若くしてがんになられた方がいる
- ◆ 繰り返しがんになられた方がいる
- ◆ 家系内に特定のがんが多く発生している

代表的な遺伝するがん

- **遺伝性乳癌卵巣癌症候群**
乳がん、卵巣がん、すい臓がん、前立腺がん
- **リンチ症候群**
大腸・小腸がん、子宮内膜がん、胃がん、泌尿器系のがん
- **家族性大腸腺腫症**
大腸がん、十二指腸がん

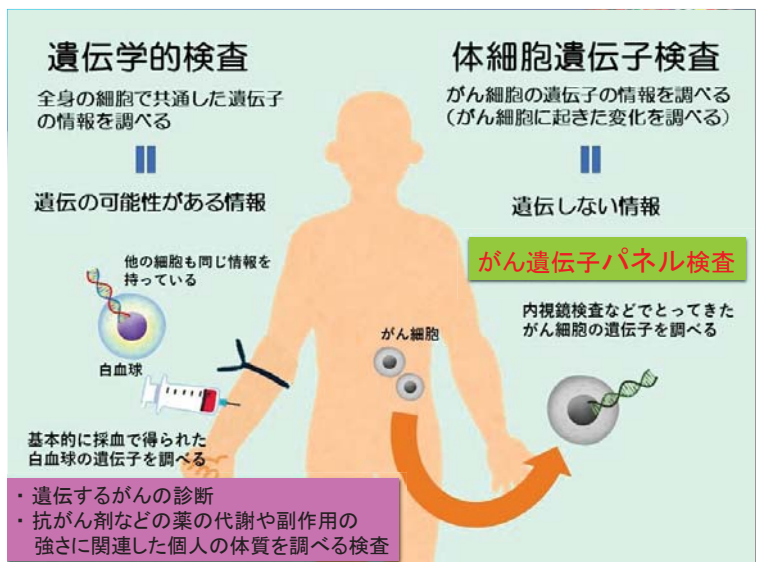
リンチ症候群と診断された大腸がんの女性の方では、子宮がんや卵巣がんの検診も受けることをお勧めします。

遺伝するがん - 家族(血縁者)の対応 -

- 患者さんの遺伝子検査の結果を基に家族(血縁者)の遺伝子検査を実施
- **サーベイランス(がん検診)**の必要な個人をがんの発症前に同定し、がんの二次予防を徹底

「発症前診断」
現在行われている検査による検出率は80%前後
陰性でも遺伝するがんを否定することはできません。

がんの遺伝子検査



がんの遺伝子検査

「がん」は、どのような遺伝子にどのような変化が起きているかによって、特徴が大きく異なります。

がん細胞に起きている遺伝子の変化を調べることで、がんの特徴を知ることができます。

遺伝子の変化に合わせた治療法を選択

がんゲノム医療を受ける前に知っておきたいこと

がんゲノム医療は、 遺伝子情報に基づく がんの個別化医療の1つです。

がんの原因となる遺伝子を調べ、一人ひとりの体質や病状に合わせて治療を行う医療

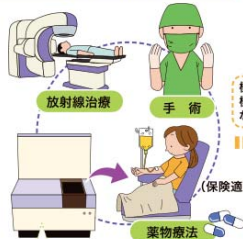
がんゲノム医療は、 標準治療がないまたは終了して いるなどの条件を満たす場合に 行われます。

「がん遺伝子パネル検査」は、標準治療がないまたは終了したなどの条件を満たす場合に受けられます。

がんゲノム医療

— 遺伝子解析で切り拓く、次世代のがん治療 —

標準治療



がん遺伝子検査

大腸がん、乳がんなどの一部のがんでは、医師が必要と判断した場合に、1つまたはいくつかの遺伝子を調べ、診断したり、検査結果を基に薬を選んで治療したりすることがすでに行われています。

がんゲノム医療

ゲノム情報に基づく薬物療法 (臨床試験など)

標準治療がないがん
標準治療が終了した
などの場合

がん遺伝子パネル検査

主にがんの組織を用いて多数の遺伝子を同時に調べ、検査結果を基に治療することができます。

がん遺伝子パネル検査は、 自分に合う薬があるかどうか を調べる検査です。

生検や手術などで採取されたがんの組織を用いて、1回の検査で多数の遺伝子を同時に調べます。

がん遺伝子パネル検査で、必ず治療法が見つかるわけではありません。

- ・ 検査の結果、遺伝子の変化が見つからない場合もあります。
- ・ 遺伝子の変化が見つかって、使用できる薬が無い場合もあります。

遺伝子検査の結果で推奨される薬剤には、保険診療が適用される一般の抗がん剤や分子標的治療薬に加えて、現在臨床研究中(治験中)の薬剤や保険適応外の薬剤も含まれます。

がんの遺伝子検査に基づく治療薬の選択

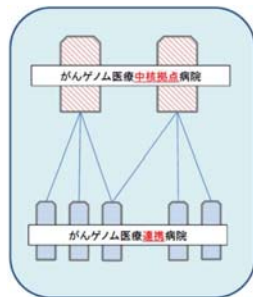


がんは、どのような遺伝子にどのような変化が起きているかによって、特徴が大きく異なります。

がんゲノム医療を受けたいときは・・・

先進医療としてのがん遺伝子パネル検査は、「がんゲノム医療中核拠点病院」と「がんゲノム医療連携病院」で行われています。

名古屋第二赤十字病院は「がんゲノム医療連携病院」



これからのゲノム医療

- 病気の原因となる様々な遺伝子情報の解析が進むことで、患者さんの治療の選択肢は増えます。
- 現実には、遺伝情報のうえでは病気のリスクが高いとされても、実際の発病の可能性は低い場合や、その逆のケースもあります。
- 病気になる可能性や治療が成功する確率が高い精度で分かったとして、どうい治療を選ぶのか患者さんの悩みが尽きることはありません。

遺伝カウンセリング

当院のゲノム医療センター(臨床遺伝診療科)では、遺伝に関する様々なご相談をお受けしています。

遺伝性疾患に関する患者さんご家族の様々な不安、悩み、疑問に対応すべく、臨床遺伝専門医を中心とするスタッフが、遺伝カウンセリングを通じて一緒に解決法を考えます。



遺伝カウンセリングの対象は？

- 自分や家族が持っている遺伝性の病気を詳しく知りたい
- 病気が遺伝するかどうか、するならどのくらいの可能性なのか知りたい
- 子どもに生まれつきの病気があるが、次の子どもも同じ病気になるのか
- 家族に同じような病気をした人が複数いるので不安
- 病気の遺伝のことが漠然と気になる
- がんの遺伝子検査について知りたい、受けたい

遺伝に関することなら何でもお気軽にご相談ください。