

個別化医療、ゲノム検査とは

県立広島病院 泌尿器科 HP

ゲノムとは？



ゲノムとは、遺伝子をはじめとした遺伝情報の全体を意味します。ゲノムは体をつくるための、いわば設計図のようなもので、一人一人違っていています。そして、がんは、ゲノムの変化に伴って塩基配列の違いなどが生じ、遺伝子が正常に機能しなくなった結果、起こる病気です。

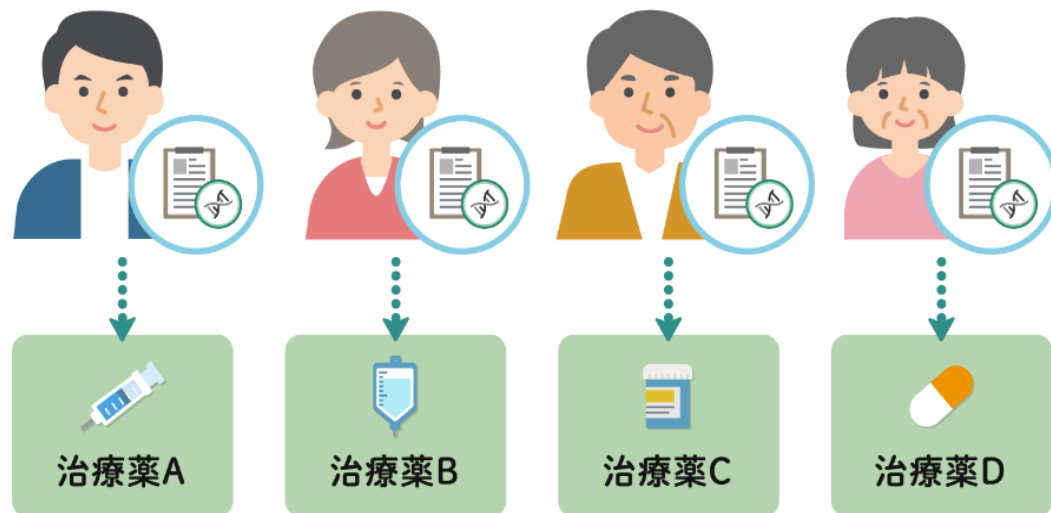
現在、がんの組織や血液を用いて、遺伝子を網羅的に調べ、一人一人の体質や病状に合わせて治療などを行う個別化医療が可能となっています。

遺伝子A



遺伝子変化に対応した薬剤を選択することが可能です

遺伝子B



個別化医療、ゲノム検査とは？



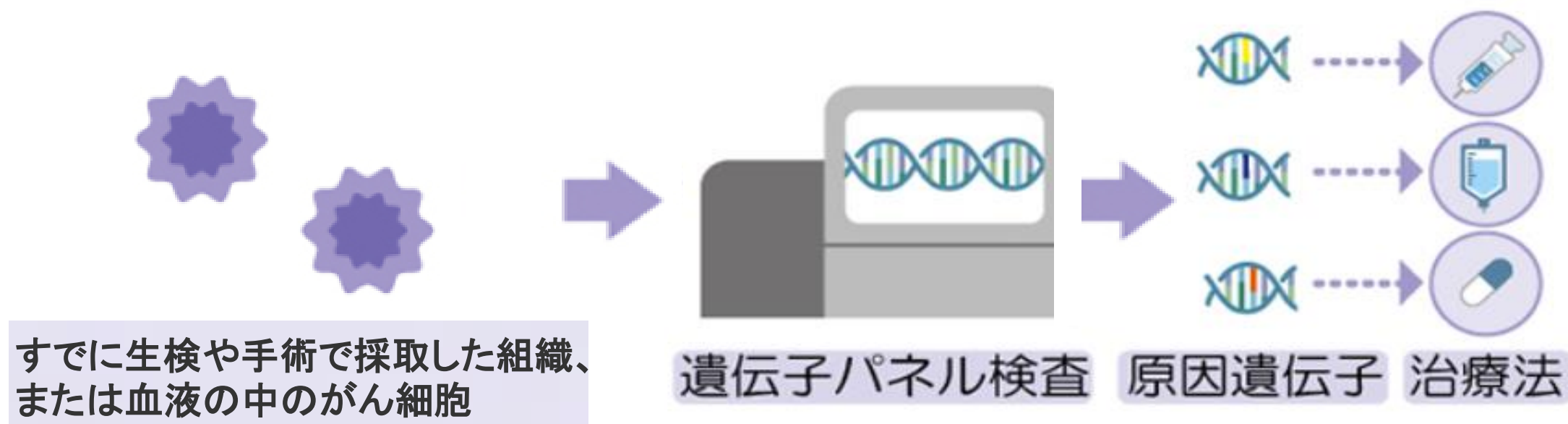
個別化医療とは、がん細胞の性質や特徴をもとに、患者さんごとに適した治療法を選択する医療のことです。

前立腺がんでは、ホルモン療法が効かなくなり、病勢が進行して去勢抵抗性前立腺がん(CRPC)になっていく過程で、遺伝子(AR遺伝子)に変異が出現していきます。これらのうち特定の遺伝子(**BRCA 1/2遺伝子**)が出現した場合、変異のない症例に比べて既存治療の効果が期待できず、**有意に予後が不良**となります。現在、BRCA 1/2遺伝子をもつ転移性CRPCに有用な薬剤(オラパニブ)が保険で認可されており、早い時期にBRCA 1/2遺伝子の出現の有無を検査することが**効率的で無駄のない治療薬**を選択する上で重要であり、その個別化医療の際に行う検査をゲノム検査といいます。

前立腺がん以外の泌尿器科がんでも、標準治療がなくなった場合、適応となります。

個別化医療、ゲノム検査の方法は？

すでに生検や手術で採取した組織、または血液から遺伝子を調べます。生検や手術を他院でおこなっている場合でも、施行した病院から組織を取り寄せますので、通常、**特別な検査は不要**です(注; 組織の量が少ない、古いなど、検査に不適切な場合、体内のがんのある部分(原発巣、転移巣)から生検などで組織を採取し、検査へ提出することもあります)。



個別化医療、ゲノム検査を検討し、提出するタイミングは？

日本泌尿器科学会は、mCRPCに対する新規ホルモン療法 (ARAT) 開始の段階からコンパニオン診断を検討し、ARAT使用後のmCRPCでは積極的にBRCA 遺伝子検査を実施することを推奨しています。

遠隔転移を有する去勢抵抗性前立腺がん (CRPC) の生存期間は、概して短いため、当科では**CRPCになった時点で、個別化医療について説明**するようにしています。実際に検査を提出するタイミングは、日本泌尿器科学会の見解書に準じていますが (ARAT 使用後)、できるだけ早期に検査を行うようにしています。

前立腺がん以外の泌尿器科がんでは、標準治療がなくなったタイミングで、可及的速やかに検査を行うようにしています。

前立腺がんと遺伝・家族性は？

前立腺がんは遺伝(家族歴)が深く関連し、第一度近親者に前立腺がん患者がいる場合、発症率は2.4倍です(13% vs.いない場合5.7%)。

65歳未満で発症した前立腺がん患者のBRCA2の病的バリエーション保持率は高率です。

転移性前立腺がん患者の12～17%にDNA修復遺伝子などの生殖細胞系列病的バリエーションを認め、特にBRCA1/2遺伝子に関連します。

BRCA 1/2遺伝子がある場合、既存治療の効果が期待できず、有意に予後不良です。

前立腺がんと診断された家族がいる場合は、より早期からPSA検査を受けることをお勧めします。

-個別化医療、ゲノム検査を検討、提出するタイミング-

