

オピニオン

がんゲノム医療の現状と課題

安藤 雄一*

「がんゲノム医療」という言葉をよく耳にするようになった。本邦におけるがんゲノム医療は、2018年2月のがんゲノム医療中核拠点病院の指定と、それに続く連携病院と拠点病院の整備によって、その基盤が構築された。そして2019年6月に、がん遺伝子パネル検査(以下、パネル検査と略す)が保険収載され、いよいよ具体的に動き始めたと言える。

2020年4月現在、パネル検査を保険診療として実施している医療施設は、12のがんゲノム医療中核拠点病院、33の拠点病院、161の連携病院に限られている。愛知県内では、名古屋大学医学部附属病院が中核拠点病院、愛知県がんセンター病院が拠点病院の指定を受けており、県内の国指定のがん診療連携拠点病院の多くが連携病院である。

パネル検査の保険適用は、標準治療が終了しているか、終了することが予想され、検査結果が判明したあとに、治験や臨床試験を含めたがん治療を受けられる程度に良好な状態の患者である。

パネル検査の実際は、適切なインフォームドコンセントの後、まず対象患者の検体(腫瘍組織と血液の両方、または腫瘍組織のみ)が医療施設から外部の検査施設に送られる。そして、次世代シーケンサーで解析されたゲノム情報は、がんゲノム情報管理センター(C-CAT)に送られる。すなわち、解析結果は一般の外注検査のように、医療施設には直接返却されない。

C-CATでは、医療施設から並行して送られる

患者の臨床情報を用いて、解析結果に臨床的な意義づけが行われ、C-CAT調査結果として、各中核拠点病院あるいは拠点病院に設置されているエキスパートパネルに返却される。エキスパートパネルは、腫瘍内科医、遺伝医学や病理学の医師、分子遺伝学の専門家、遺伝カウンセリング技術を有する者などで構成され、C-CATから返却される結果をもとに、患者の治療方針について報告書を作成する役割をもつ。連携病院は、それぞれ紐づいている中核拠点病院または拠点病院のエキスパートパネルに報告書の作成を依頼する。

最後に、エキスパートパネルの報告書をもとに、患者が担当医から説明を受けてパネル検査は完了する。パネル検査では、ときに遺伝性乳がん卵巣がん症候群(HBOC)やリンチ症候群などの遺伝性腫瘍(遺伝性腫瘍症候群)の可能性が判明することがある。そのような場合には、遺伝カウンセリングを含めた適切な対応が必要になる。がんゲノム医療の実践には、腫瘍内科学や分子生物学に加えて、今後は臨床遺伝学の専門性も求められる。

このように、実施できる施設は限られているとはいえ、パネル検査はすでに日常診療の一部であり、今後一層重要な役割を担うであろう。一方、現在のパネル検査には多くの課題もある。まず、検査後に何らかの治療選択肢が提示される患者はほんの1割程度に留まり、大半の患者にとっては役立たないのである。提示される選択肢は、治験や臨床試験に登録しなければ実施できないか、既承認であっても保険適用外の薬剤を使用する治療ばかりであり、実際に治療にたどり着くまでのハードルも高い。パネル検査をオーダーしてから

* Yuichi Ando: 名古屋大学医学部附属病院化学療法部

患者に結果が説明されるまでにおよそ1カ月半はかかるため、病状の進行によっては、治験や臨床試験の適格基準を満たさないこともある。さらにパネル検査は、標準治療が終了しているか、終了することが予想される患者が対象であることを考えれば当然ではあるが、提示される治療は、効果や安全性がまだ十分には検証されていないものばかりである。

EBM (evidence-based medicine) を叩き込まれた臨床医にとっては違和感があるが、疾患の病態と分子生物学的な合理性、薬物の作用機序等を考慮しながら、乏しいエビデンスの中で治療方針を選択せざるを得ない。このような現状を考えると、現在のがんゲノム医療のもっとも重要な課題は、

多くの患者にとってパネル検査がその後の治療につながらないこと、つまりその出口戦略であることは明らかである。現在のがんゲノム医療では、研究的側面の強いパネル検査を日常診療の中で行い、その結果に基づいて研究的な治療を実施せざるを得ない。がんゲノム医療が、患者にとって真に実効性のある医療であるためには、新規薬剤の開発はもとより、日常診療と研究を峻別しつつも、治療選択においては臨機応変に柔軟な対応ができる新たな仕組みも必要であろう。

利益相反

本論文に関して、筆者が開示すべき利益相反はない。