

# ゲノム情報を知って 家族のがん予防につなげよう

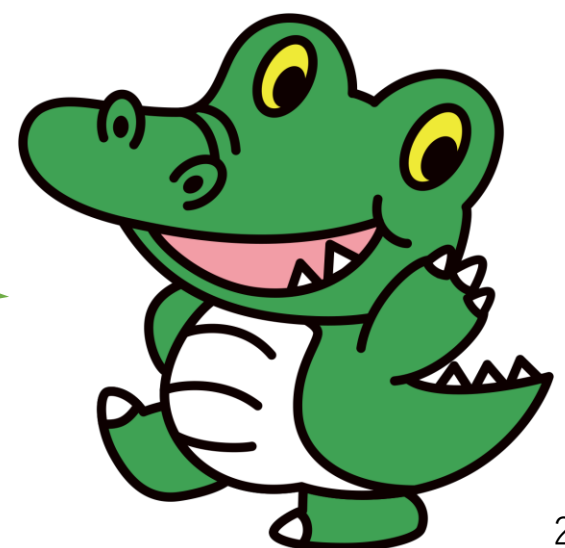
大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部  
認定遺伝カウンセラー® 佐藤友紀



# 本日、お届けしたいメッセージ

がんゲノム医療で得られるゲノム情報は  
患者さん本人の、がんの診断や治療に役立つ情報です。

ただ、それだけではなく、  
患者さんのご家族のがん予防にも役立てることができます！

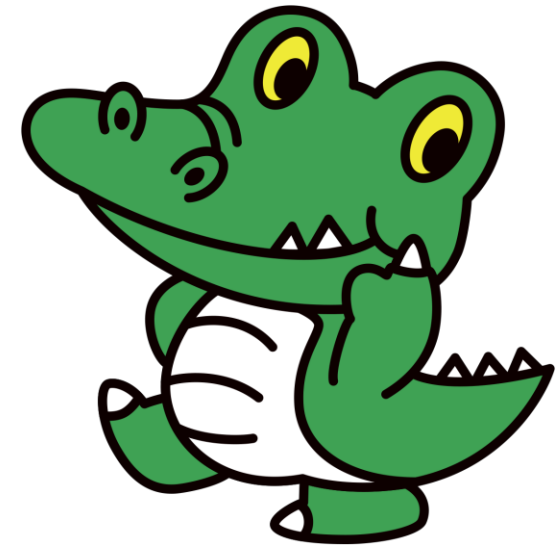


“おまけ”の話、だけど、  
きっと役に立つ話なので、  
もう少しだけ お付き合いくださいね！

# 本日のお話

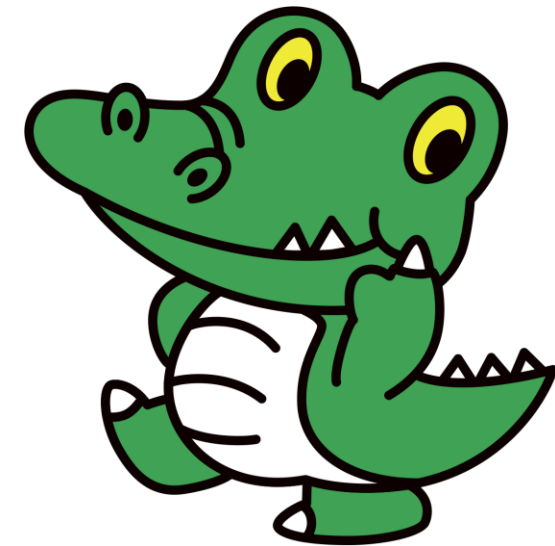
1. そもそも、ゲノムってなんだろう
2. がんゲノム医療で調べていること、わかること
3. ゲノム情報を家族のためにも役立てよう

会場の配布資料と一部内容を変更しております。  
ご了承ください。



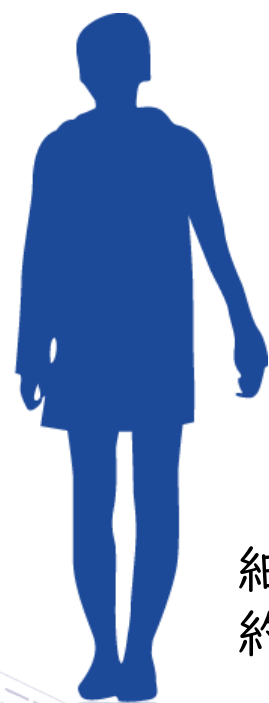
# 本日のお話

1. そもそも、ゲノムってなんだろう
2. がんゲノム医療で調べていること、わかること
3. ゲノム情報を家族のためにも役立てよう

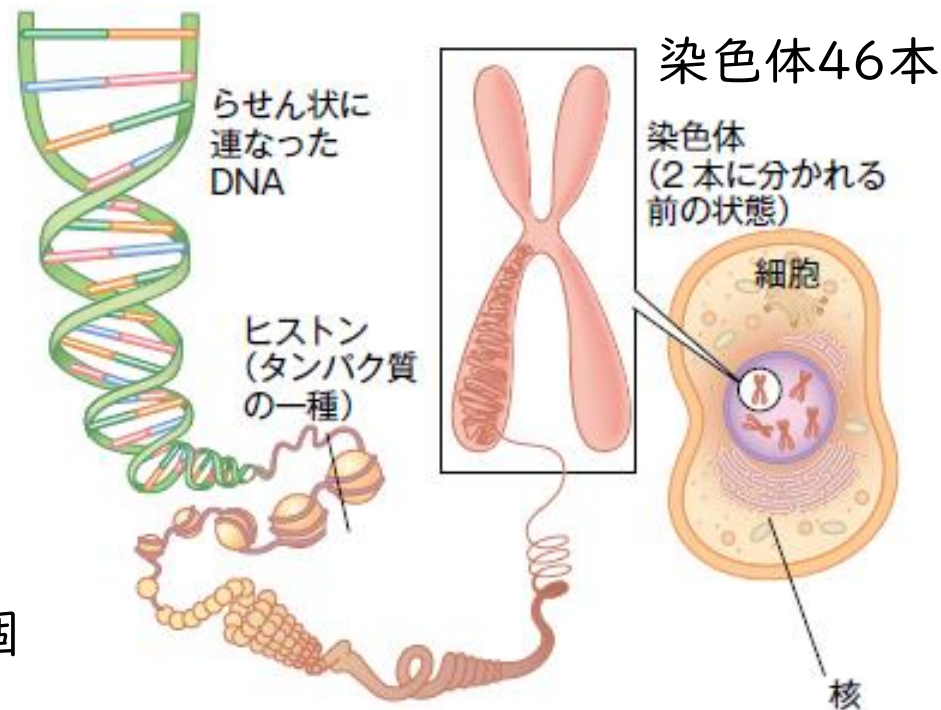


# ゲノムとは

ゲノム：細胞内のすべてのDNA（遺伝情報）を合わせたもの

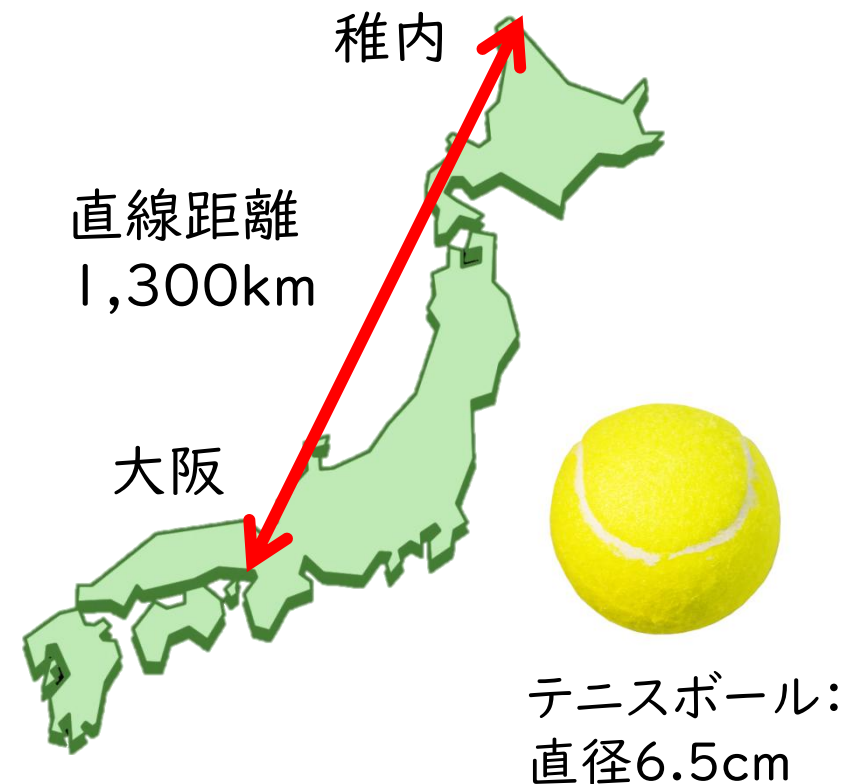


細胞  
約37兆個

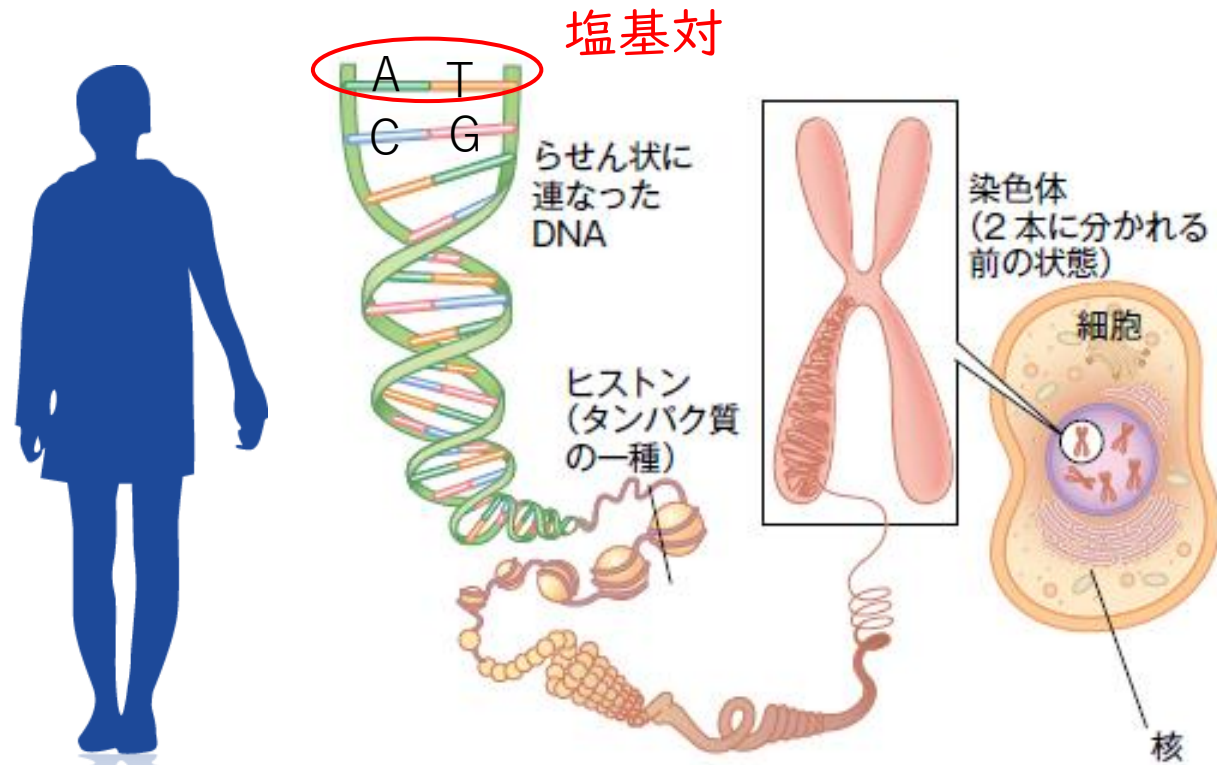


DNAの長さ：  
合計2m

核：  
直径数十ミクロン



# ヒトの遺伝情報

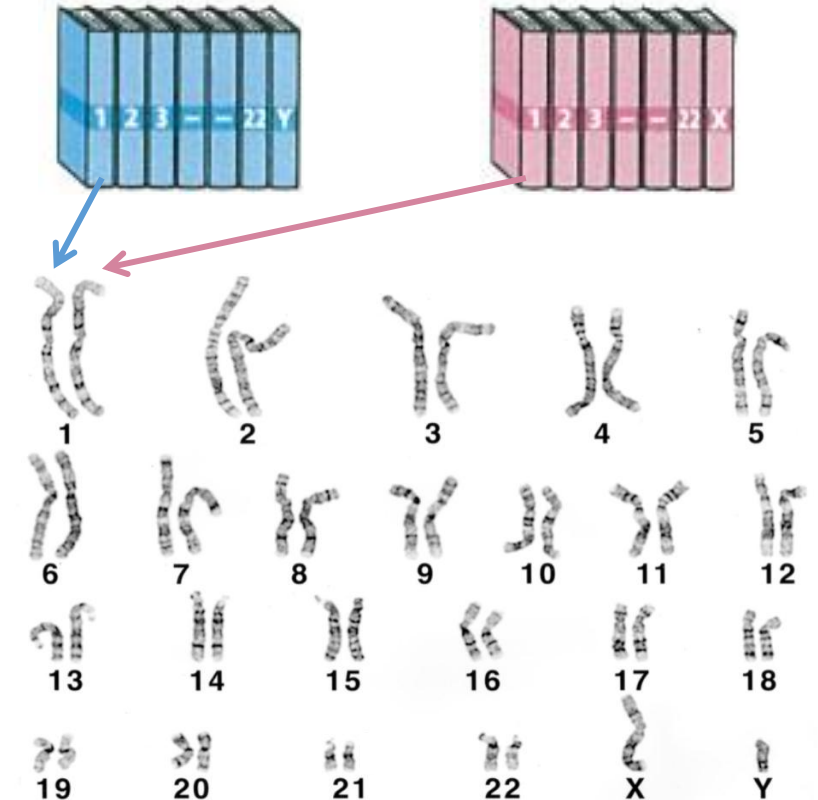


ヒトゲノムのDNAの文字列: 32億塩基対

1塩基対=1文字で換算すると、広辞苑210冊分

父親から  
32億塩基対

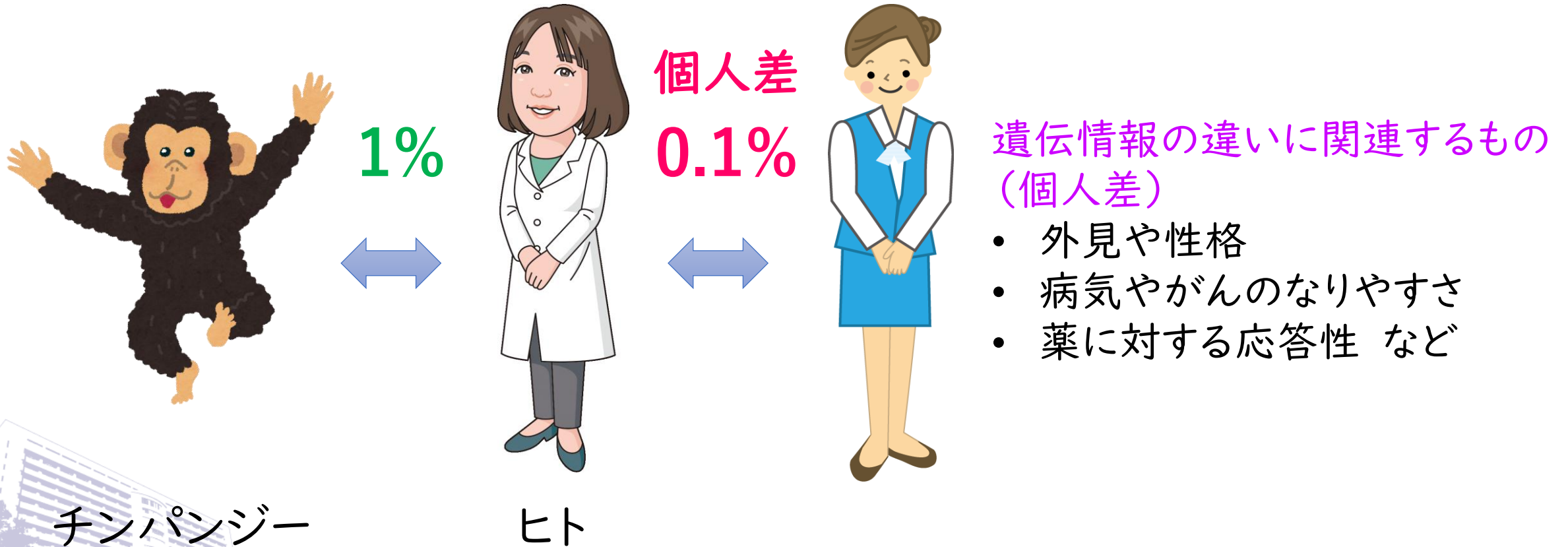
母親から  
32億塩基対



染色体

ヒトの遺伝子数: 約23,000

# 遺伝情報の違いは、どのくらい？



# 遺伝情報の違いで、体質も異なる

アルコールの分解に関わる酵素の遺伝子型の違い  
(アルデヒド脱水素酵素2)



**GGタイプ**  
お酒に強い人

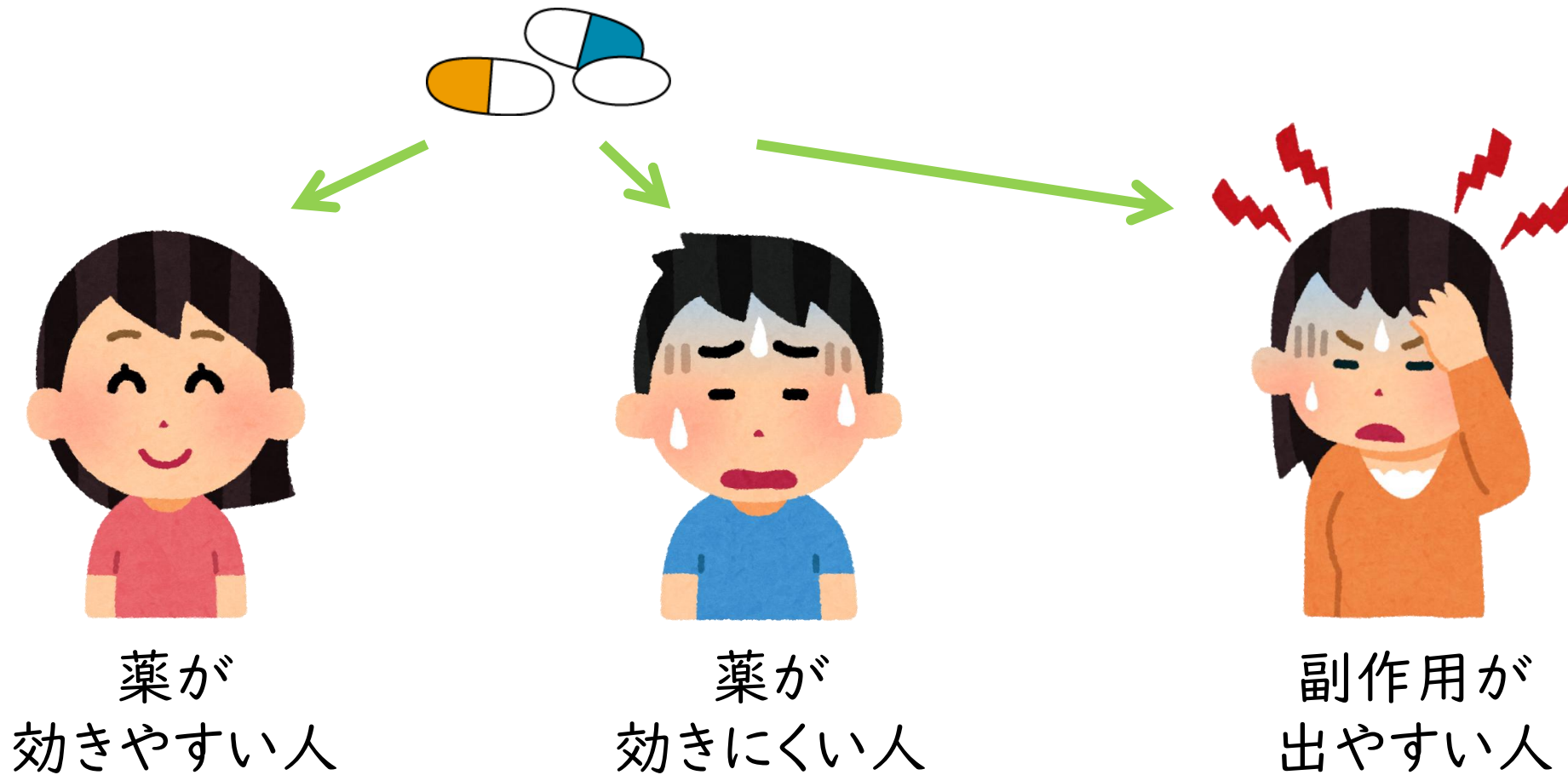


**AGタイプ**  
飲めるが、  
すぐ顔に出る人



**AAタイプ**  
全く飲めない人

# 遺伝情報の違いで、薬への応答性も異なる



あらかじめ、薬の応答性に関わる個人の遺伝情報がわかっているならば、一人ひとりの体質に合わせた医療（個別化医療）が可能になります

# 生まれ持った遺伝情報の役割

遺伝（継承）：次世代に受け継ぐ

多様性：一人ひとりの個人差を生み出す

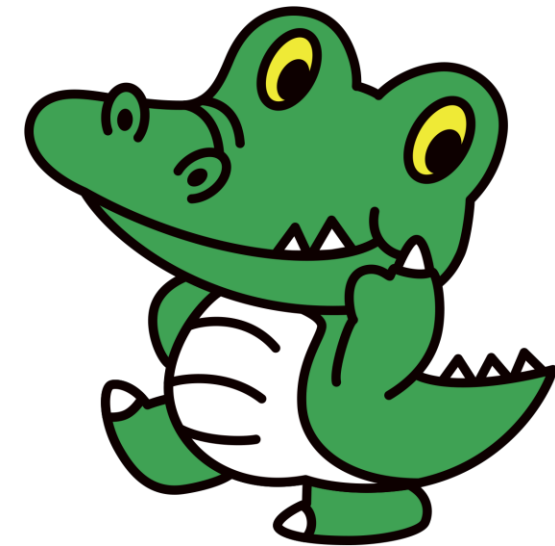
生まれ持った遺伝情報の特性

- ① 不変性：一生、変わることがない
- ② 共有性：血縁者間で同じ遺伝情報を共有している可能性がある
- ③ 予見性：将来に発症する病気を予測できる可能性がある
- ④ あいまい性：症状の現れ方には個人差がある



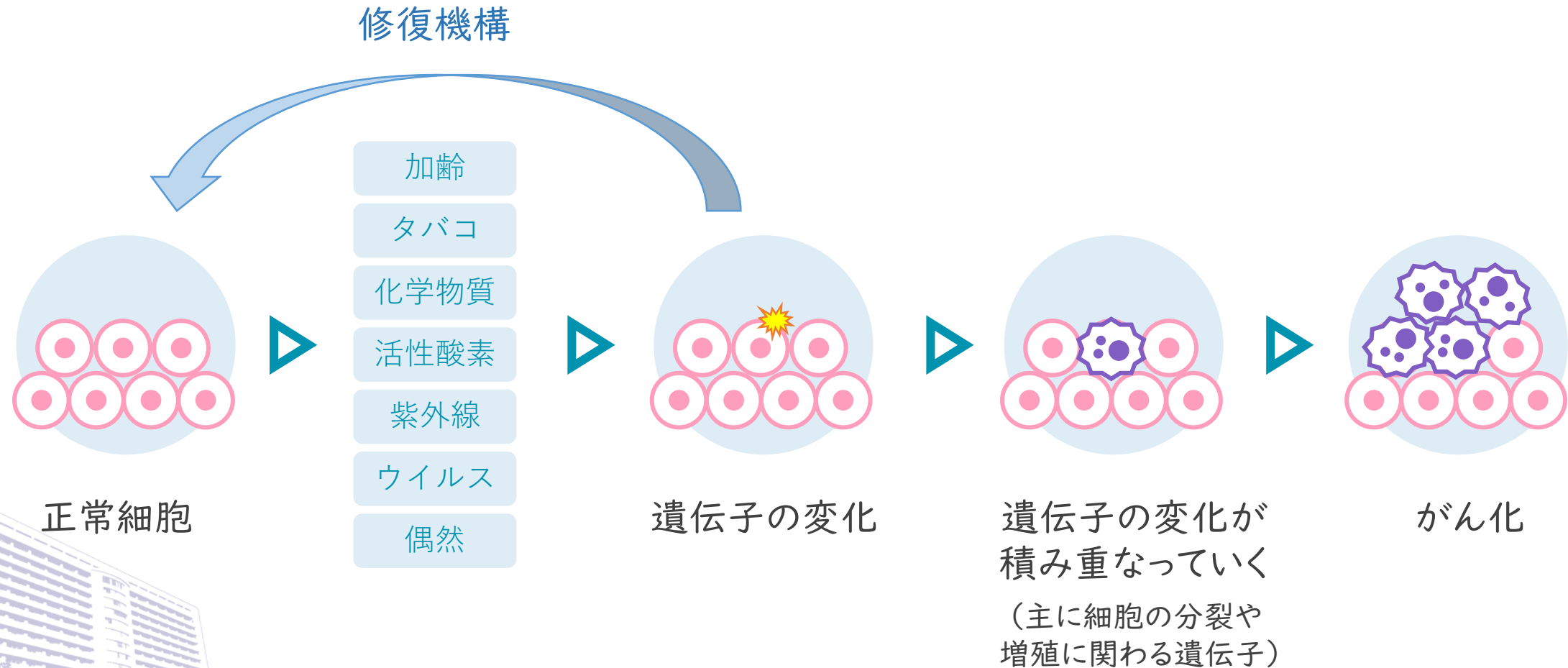
# 本日のお話

1. そもそも、ゲノムってなんだろう
2. がんゲノム医療で調べていること、わかること
3. ゲノム情報を家族のためにも役立てよう



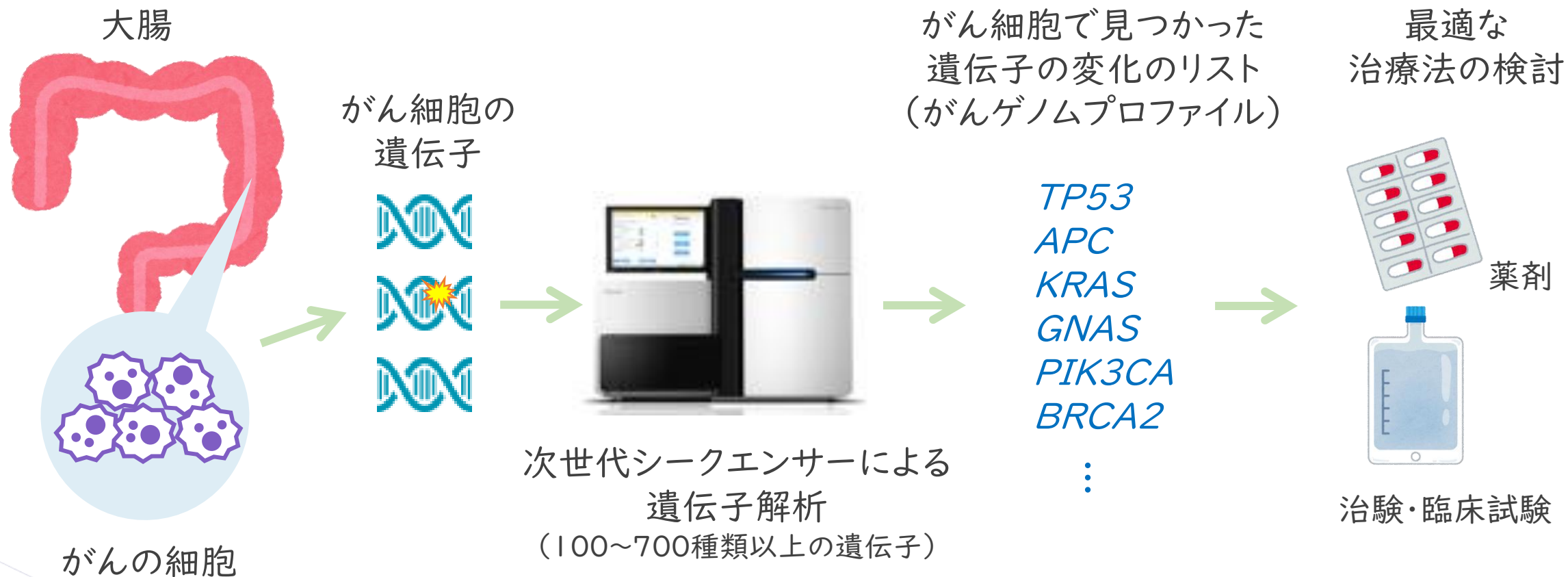
# 遺伝子は変化することがある

## がんの発生の仕組み



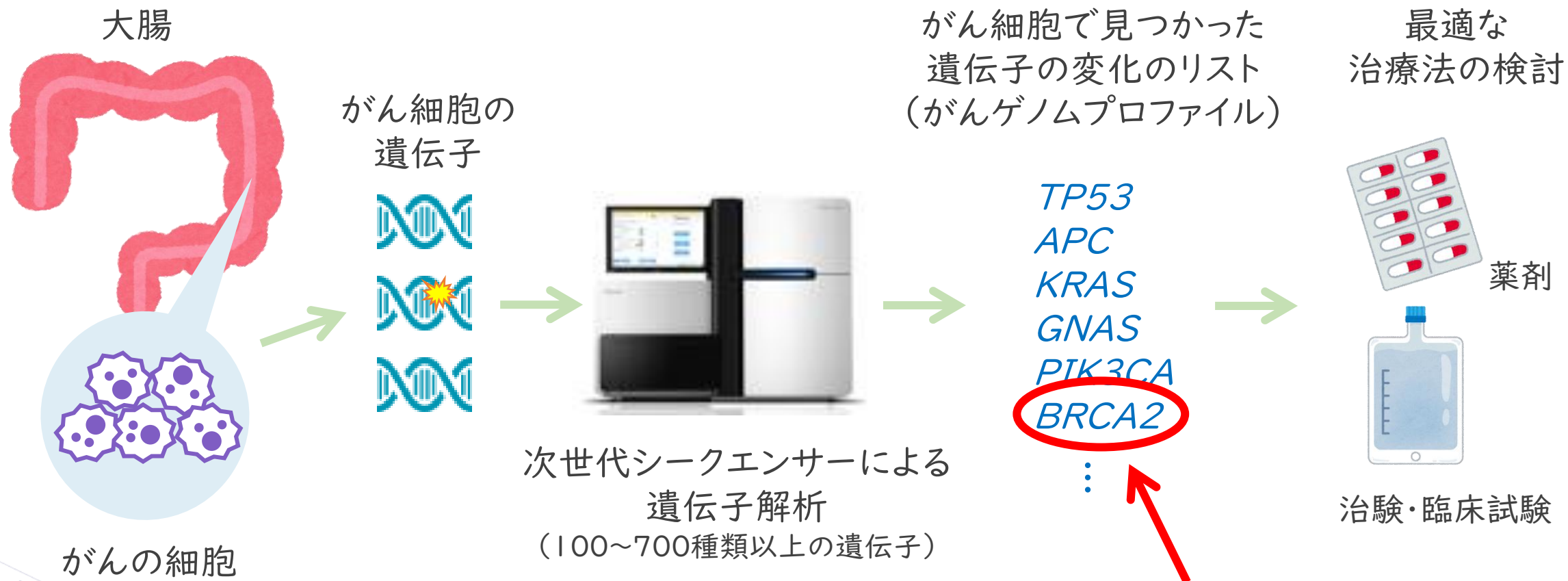
主にがんの組織を用いて、  
多数の遺伝子を同時に調べ、  
遺伝子の変化を明らかにすることにより、  
一人ひとりのがんの特徴に基づいて  
薬剤を選んだり、診断の参考にしたりするなど、  
より効率的・効果的に  
「①疾患の診断、②治療、③予防」を目指す医療

# がん遺伝子パネル検査では、何を調べているの？



がん細胞が持つ遺伝子の変化の違いによって、  
患者さん一人ひとりに合わせた治療を選択できます

# がん遺伝子パネル検査で、他にもわかることがある



患者さんの生まれ持った遺伝子の特徴（遺伝子の変化）として、がんになりやすい体質（遺伝性のがん）に関連する遺伝情報が同時に見つかる場合があります

# 遺伝性のがん（遺伝性腫瘍）とは

生まれ持った遺伝子の特徴が、がんの発症しやすさと強く関わっており、生まれつき、がんになりやすい体質を持つことを、  
遺伝性のがん（遺伝性腫瘍）といいます。

がん患者さんの  
約1割が相当

遺伝子の種類によって、がんの発症を起こしやすい部位（臓器）やがんの発症率は異なります。

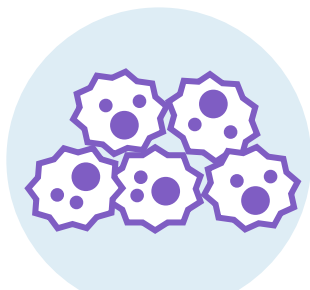
## 遺伝性のがんの一例

| 名称               | 遺伝子                                  | 関連するがん                         |
|------------------|--------------------------------------|--------------------------------|
| 遺伝性乳がん卵巣がん（HBOC） | <i>BRCA1, BRCA2</i>                  | 乳がん、卵巣がん、前立腺がん、膵臓がん など         |
| リンチ症候群           | <i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM</i> | 大腸がん、子宮体がん、胃がん、尿路系上皮がん、卵巣がん など |

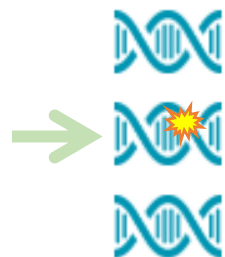
\*家系内にがんを発症している人が多くても、遺伝性のがんとは限りません

# 遺伝性腫瘍を確認するには、追加検査が必要

## がん遺伝子パネル検査



がん細胞



## がんゲノムプロファイル

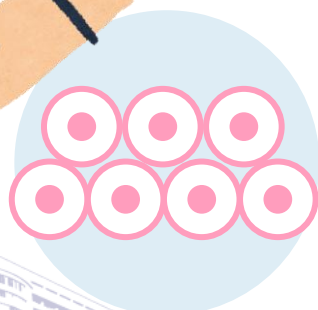
TP53  
APC  
⋮  
**BRCA2**

これだけでは  
生まれ持った遺伝子の特徴か  
生まれた後に起こった変化か  
わからない

## 正常細胞での遺伝子の変化を調べる必要があります



採血



正常細胞



BRCA2の  
変化の有無を調べる



**BRCA2**  
変化あり

BRCA2  
変化なし

BRCA2 の変化は…

生まれ持った  
遺伝子の特徴

生まれた後に  
がん細胞のみで起こった  
遺伝子の変化

\*がん遺伝子パネル検査の種類によっては、追加検査が不要な場合もあります。

# 遺伝子の変化は、遺伝する？ 遺伝しない？

## 生まれ持った遺伝子の特徴 (生殖細胞系列変異)



生まれながらに持っている遺伝子の特徴



体中のすべての細胞が  
同じ遺伝子の特徴を持っている



生殖細胞(精子または卵子)を通じて  
子孫に受け継がれる可能性がある

## 生まれた後に生じた遺伝子の変化 (体細胞変異)



生まれた後に生じた遺伝子の変化



体の一部の細胞(がん細胞)のみで  
遺伝子の変化が起こっている

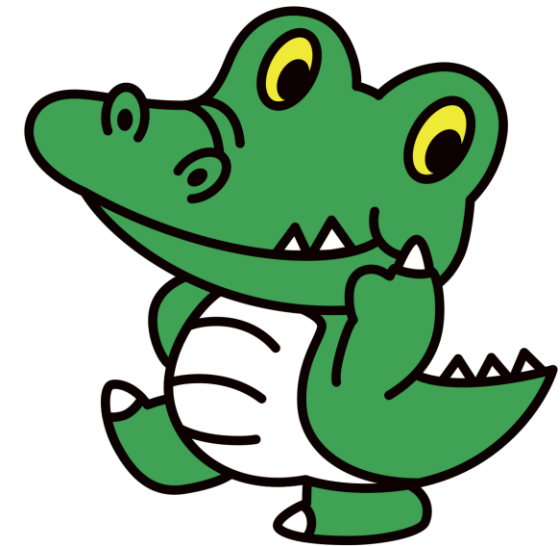


子孫に受け継がれることはない

生まれ持った遺伝子の特徴は、  
患者さん本人だけでなく、血縁者の方も、  
共有して持っている可能性があります

# 本日のお話

1. そもそも、ゲノムってなんだろう
2. がんゲノム医療で調べていること、わかること
3. ゲノム情報を家族のためにも役立てよう



## がん遺伝子パネル検査の結果を確認してみましょう

| がん遺伝子パネル検査<br>解析結果レポート                                                                                                                                                                                                                        |      |                           |      |             |       |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------|---------------------------|------|-------------|-------|
| 患者識別:                                                                                                                                                                                                                                         |      | 検体識別番号:                   |      |             |       |
| パネル検査種: FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル                                                                                                                                                                                                        |      | 施設・診療科: 大阪大学医学部附属病院・消化器外科 |      |             |       |
| パネル検査番号: 24-XXXX                                                                                                                                                                                                                              |      | エキスパートパネル開催日: 2024年10月3日  |      | 担当医師: 医師    |       |
| 結果報告日: 2024年10月8日                                                                                                                                                                                                                             |      | 登録ID:                     |      |             |       |
| 登録ID:                                                                                                                                                                                                                                         |      |                           |      |             |       |
| エキスパートパネルのコメント                                                                                                                                                                                                                                |      |                           |      |             |       |
| ■レポート品質                                                                                                                                                                                                                                       |      |                           |      |             |       |
| 検査会社が定めた品質管理評価基準を満たしていました。                                                                                                                                                                                                                    |      |                           |      |             |       |
| ■バイオマーカー                                                                                                                                                                                                                                      |      |                           |      |             |       |
| MSI status:                                                                                                                                                                                                                                   |      | MSS                       |      |             |       |
| TMB score:                                                                                                                                                                                                                                    |      | 変異/Mb                     |      | TMB status: |       |
| HRD signature:                                                                                                                                                                                                                                |      | 陰性                        |      | HRD score:  |       |
| ■疾患関連遺伝子                                                                                                                                                                                                                                      |      |                           |      |             |       |
| 遺伝子変異を認めませんでした。                                                                                                                                                                                                                               |      |                           |      |             |       |
| ■遺伝子変異に基づく薬剤情報                                                                                                                                                                                                                                |      |                           |      |             |       |
| ターゲット                                                                                                                                                                                                                                         | 候補薬剤 | エビデンスレベル                  | 国内承認 | FDA承認       |       |
|                                                                                                                                                                                                                                               |      |                           |      |             |       |
|                                                                                                                                                                                                                                               |      |                           |      |             |       |
|                                                                                                                                                                                                                                               |      |                           |      |             |       |
| ■遺伝子変異に基づく治験・臨床試験情報                                                                                                                                                                                                                           |      |                           |      |             |       |
| ターゲット                                                                                                                                                                                                                                         | 候補薬剤 | 試験番号                      | 癌種   | 実施施設        | 試験リンク |
|                                                                                                                                                                                                                                               |      |                           |      |             |       |
| ■遺伝性腫瘍に関連する遺伝子                                                                                                                                                                                                                                |      |                           |      |             |       |
| MSI: マイクロサテライト不安定性・Microsatellite instability    Tumor Fraction: 腫瘍細胞割合<br>TMB: 遺伝子変異量・Tumor mutation burden    bTMB: 血中遺伝子変異量・Blood tumor mutation burden<br>遺伝性腫瘍に関連する遺伝子・AMED-小杉研「がん遺伝子パネル検査 二次的所見 患者開示 推奨度別リスト」およびACMG SF 1stにもとづいた<br>解析 |      |                           |      |             |       |
| 大阪大学医学部附属病院 がんゲノム医療センター                                                                                                                                                                                                                       |      |                           |      |             |       |
| 大阪大学医学部附属病院<br>OSAKA UNIVERSITY HOSPITAL                                                                                                                                                                                                      |      |                           |      |             |       |
| ver 2.0                                                                                                                                                                                                                                       |      |                           |      |             |       |

## ■ 遺伝子変異に紐づく薬剤情報

## ■ 遺伝子変異に紐づく治験・臨床試験情報

がんの遺伝子の変化の情報に基づいて、  
患者さんに効果があると考えられる  
薬剤や治験・臨床試験に関する情報

**【患者さんの治療において最も重要な情報】**

## ■ 遺伝性腫瘍に関連する遺伝子

患者さんが生まれながらに持っているかもしれない  
がんになりやすい体質（遺伝性腫瘍）に関連する情報

【患者さんの治療には直接関連しませんが、患者さんと血縁者のがん予防に有用となる情報】

# がんになりやすい体質が疑われた場合は… (遺伝性腫瘍)



主治医の先生からの説明  
遺伝カウンセリング受診の提案

患者さんの  
ご希望により



遺伝子診療部での遺伝カウンセリングに紹介



がんになりやすい体質や  
確認検査についての説明

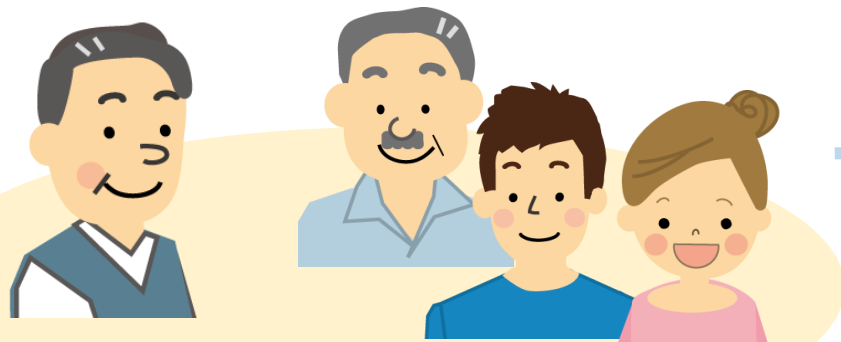


確認のための  
遺伝子検査を実施

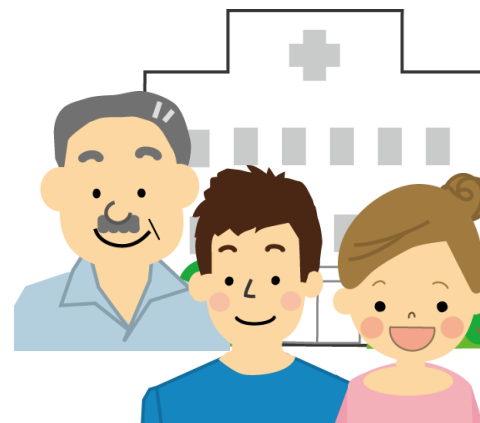


結果説明

がんになりやすい体質であることが確定したら



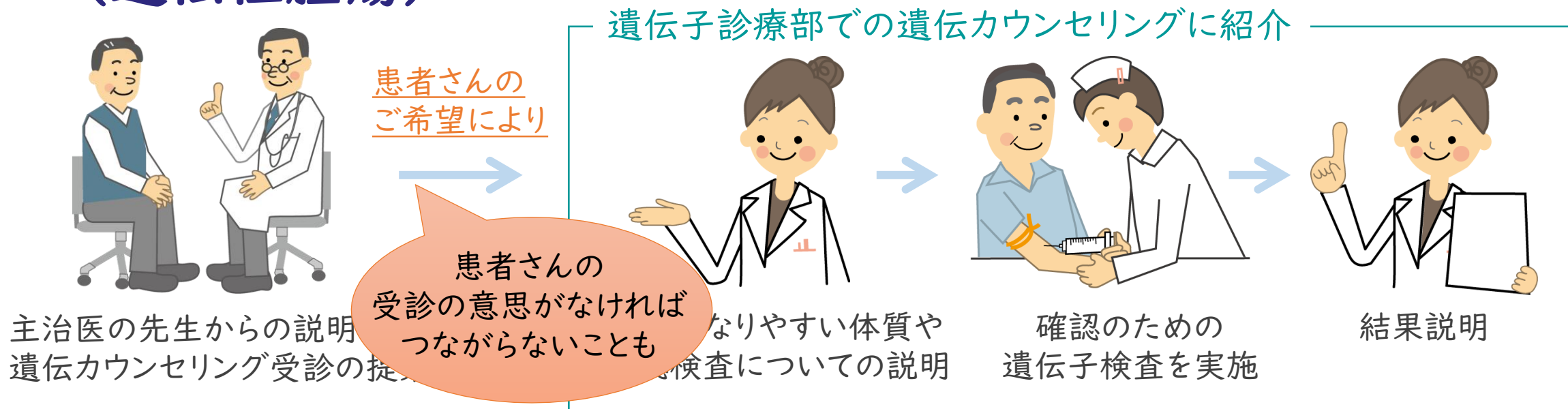
血縁者との情報共有  
(きょうだい、子ども など)



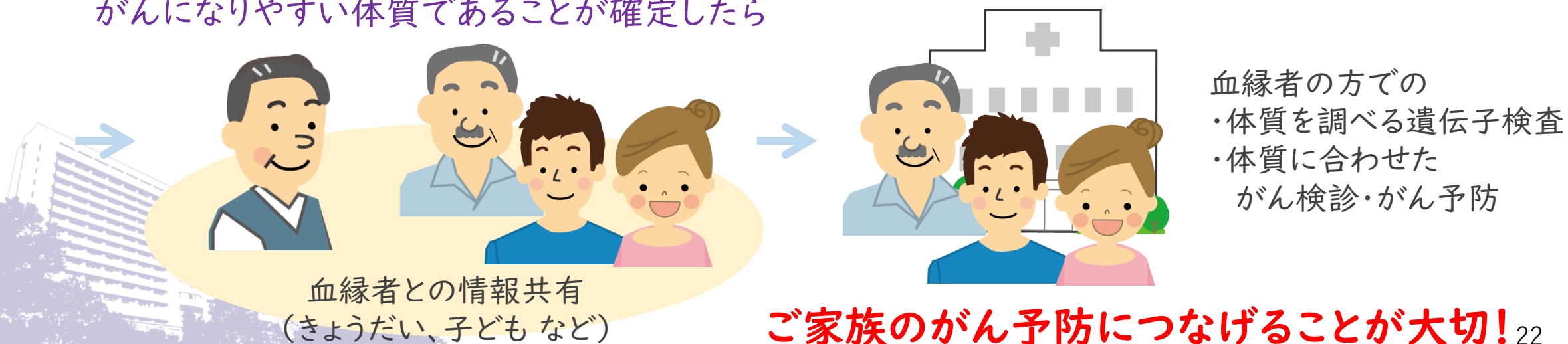
血縁者の方での  
・体質を調べる遺伝子検査  
・体質に合わせた  
がん検診・がん予防

**ご家族のがん予防につなげることが大切!** 21

# がんになりやすい体質が疑われた場合は… (遺伝性腫瘍)



がんになりやすい体質であることが確定したら



# 患者さんからの声として



まずは、**患者さん本人のがん治療が最優先**であることに変わりはありません。  
確認検査を受けるかどうか、**患者さんの意思を尊重**いたします。

一方で、**患者さん本人やご家族にとって有用な情報になる**こともあり、また、患者さん本人で**確認検査が行われなかった場合は血縁者の方での検査結果の解釈が限定的**になることもありますので、**治療が少し落ち着いて、体調と気持ちに余裕がある時に、一度、話だけでも聞いていただけるとありがたいです。**

説明を聞いていただくことで、**余計な不安を解消できる**場合もあります。

# 最後に、がん遺伝子パネル検査、これだけは！

- ✓ がん遺伝子パネル検査では、一定の確率で、**がんになりやすい体質（遺伝性腫瘍）が見つかる可能性がある**ことを知っておきましょう。
- ✓ 検査前の説明から、可能な限り、**家族にも一緒に聞いてもらいましょう。**
- ✓ 検査の**同意書に記入する内容をしっかりと確認**しましょう。
  - がんに関する遺伝の情報（遺伝性腫瘍）の情報提供を希望するかどうか
  - 結果を家族等に伝えてもよいかどうか、伝えてもよい人はだれか  
（情報提供を希望しない場合は、その意思を尊重いたします）
- ✓ まずは、**ご本人の治療が最優先**です。遺伝性腫瘍のことは**後からでも対応可能**です。ただし、相談や検査の**時期を逃さない**ようにしてください。
- ✓ 検査結果は、家族の情報として**大切に保管しておきましょう。**

# 本日、お届けしたいメッセージ

がんゲノム医療で得られるゲノム情報は  
患者さん本人だけでなく、  
家族のがん予防にも役立てられる情報です。  
ぜひ、有効に活用しましょう。

おじいさんやおばあさんが受けた検査で  
わかったゲノム情報が  
お子さんやお孫さんを  
がんから救う可能性もあります。



# ご清聴ありがとうございました

「遺伝性のがん」に関するご相談は、  
遺伝子診療部で対応しております。

大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部 予約電話  
06-6879-6558 (9時-17時)

