

がん診療を目的とした多(パネル)遺伝子解析検査に関する説明書

※ 本説明同意書は上記検査の実施についてご説明するものです。病名、病状や治療方法の詳細につきましては、主治医にお尋ねください。

1. 病名、病状

※病名、病状の詳細につきましては、主治医にお尋ねください。

2. 検査の目的と必要理由

1) がん診療を目的とした多(パネル)遺伝子解析検査(以下、がんパネル遺伝子検査)の目的

近年のがん医療では、がん細胞の遺伝子¹⁾の状態を解析し、その結果によって、より詳しく診断したり、治療方針を決定したりすることが行われるようになりました。その際に解析される遺伝子の数はこれまで、1回に1個、もしくは2個程度でしたが、最近の技術の進歩により、一度に100個もの遺伝子を解析することも可能になってきました。その結果、1-2個の遺伝子の解析では認識されていなかった遺伝子の所見が明らかになることで、それまで想定されていなかった診断や治療に結びつく事例も増えてきました。また、これまで遺伝子を解析されていなかった方は、効率よく遺伝子の所見を明らかにし、それに従って診断や治療方針を決定することも可能になってきました。がんパネル遺伝子検査は、このような目的から、国内外の多くの医療機関で、先進的な臨床検査として行われるようになっていきます。あなたが今回、がんパネル遺伝子検査を受けることを検討している理由も、遺伝子の所見に従って、これまでと異なる治療方法などを探すためかもしれません。がんパネル遺伝子検査が、現在のあなたの診断や治療にとって有効であるかどうか、よく主治医と相談して、検査を実施するかどうか判断することが大切です。

1) 遺伝子は、身体を形作る情報を担う物質=DNAのうち、細胞内で活躍する「部品」(タンパク質)の「図面」となっている部分を指します。ヒトの細胞では、遺伝子は全部で約21000個にものぼり、それぞれは2コピーずつ存在します。

2) がんパネル遺伝子検査で明らかになること

がんパネル遺伝子検査の内容は、用いる検査商品によって大きく異なりますが、大別して、①遺伝子の配列変化²⁾、②遺伝子のコピー数の変化、③通常では存在しない異常な構造をもった遺伝子³⁾の有無を主に解析するものです。対象となる遺伝子(パネル)は、50 - 300個程度のものが一般的です。解析対象も用いる検査商品によって大きく異なり、多くの遺伝子の中で限られた遺伝子のみが解析対象となっています。当然解析対象となっていない遺伝子の情報は得ることはできませんので、特定の遺伝子に注目している場合は、事前に予定されている検査のパネルを主治医に尋ねて、その遺伝子が含まれているか確認しておくことが重要です⁴⁾。

(1) **プラスの面:** 上記の①-③の異常が特定の遺伝子にみつかることで、疾患がより詳しく診断されたり、特定の治療方法が有効であることがわかったりします。

(2) **マイナスの面:** 検査を行っても、解析対象となった遺伝子に特段の所見が得られない場合も少なくありません。その場合は、あなたの診療に検査の結果を生かすことはできません。また、遺伝子に所見が得られても、治療に結びつかないことも少なくありません。これは、現時点で意義不明な所見が得られる場合や、該当する治療方法が現在国内で入手不可能な場合、健康保険診療の適応にならない場合もあるからです。さらに、一度に多くの遺伝子を解析することで、それまで予想もしていなかった遺伝子の所見が明らかになり、現在の診断が変更される場合、新たな疾患の存在が明らかになる場合もあります。特に、数%の確率で、**遺伝性の疾患が診断されることがあります**ので、注意が必要です(以下参照)⁵⁾。

2) DNAには4つのアルファベット(A、G、T、C)が連続する配列情報が刻まれています。遺伝子の内部でこのようなアルファベットの配列が変化することを(突然)変異あるいはバリエーションと呼んでいます。

3) DNA上のまったく別な位置にある2つの遺伝子が途中で途切れて、お互いが接続して異常な構造をもった遺伝子が新たに生じることがあります。このような現象は転座と呼ばれています。

- 4) 解析対象となる遺伝子(パネル)は、当院ホームページで確認することができます。また、主治医、スタッフに尋ねることもできます。
- 5) 遺伝性疾患が疑われる場合には、当院の遺伝相談外来で詳しいカウンセリングを受けることもできます。

尚、使用する検体(サンプル)の品質や量の問題のため、検査のための解析が実施不可能な場合もあります。

3. 検査の内容

1) 検査方法

この検査では腫瘍組織⁶⁾から DNA、RNA を抽出し、対象となっている遺伝子を解析します。解析後に残った DNA、RNA は別の目的に使用されることはありません。DNA、RNA は、検査終了の約 3 週間後に廃棄されます。

6) 検査の種類によっては採血(2ml)が必要となる場合があります。

2) 検査結果の伝え方

この検査は、結果が出るまでに**約 5 - 7 週間かかります**。検査結果は原則として当院外来主治医からあなたに伝えられ、その後の治療方針などを当院あるいは紹介元的主治医と相談することになります。本検査によって得られた情報は、他の目的に使用されることはありません。

3) 検査に関する費用

この検査を受ける上で必要となる主な費用は以下のとおりです。どの検査を受けるかについては、主治医とよく相談してください。

i) がんゲノム外来受診料

- | | |
|--------------------------|--------------|
| A. 自費診療 (2 回分 / 10 割負担): | 20,000 円(税別) |
| B. 健康保険診療: | (定められた受診料) |

ii) 検査の実施に伴う費用

- | | |
|--|--------------------------|
| A. 自費診療 (10 割負担) | |
| a) ThermoFisher Oncomine [®] Focus Assay: | 204,000 円(税別) |
| b) ThermoFisher Oncomine [®] Focus Assay(クイック): | 294,000 円(税別) |
| B. 健康保険診療 ⁷⁾ | |
| 7) 病状によっては検査を受けられない場合があります。 | |
| a) シスメックス Oncoguide [™] | |
| b) 中外製薬 FoundationOne [®] | |
| (i) 検査実施時: | 24,000 円(税別) (3 割負担の場合) |
| (ii) 検査結果説明時: | 144,000 円(税別) (3 割負担の場合) |

iii) 検体や解析の状況により発生する費用 20,000 ～ 50,000 円(税別)⁸⁾

- 8) 場合により費用が異なります。スタッフにお尋ねください。

遺伝相談外来の受診など、その他の費用については主治医、スタッフにご相談ください。

4. 検査の有効性について

上記しましたように、がんパネル遺伝子検査は、現在海外では広くがん診療に用いられ、その有効性が注目されています。近年のがん診療では、がん細胞の遺伝子の状態を解析し、診療方針を決定されることが少なくなりました。その際、ひとつの遺伝子を逐次解析するのではなく、一度に多くの遺伝子を解析することで、それまで想定されていなかった診断や治療に結びついたり、また、これまで遺伝子を解析されていなかった方は、効率よく遺伝子の所見を明らかにし、

診療方針を決定したりすることも可能になってきました。がんパネル遺伝子検査は、このような目的から、国内の医療機関でも、先進的な臨床検査として行われるようになっていきます。わが国でも、これまで自費診療として行われてきましたが、2019年6月、健康保険の対象とされました。

5. 危険性: 合併症、副作用、死亡率、検査後の障害(後遺症)など

1) 検査に伴う危険性

この検査で必要となる検体はがん組織です。がん組織を検体とする場合、次の2つの場合があります。

- A. 以前に実施した外科手術などの際に切除された臓器標本からがん組織を利用する。
この場合、新たな処置は必要ありませんので、この検査に伴って合併症、副作用、死亡などが起きることは想定されません。
- B. 今回、生検や外科的処置などによりがん組織を新たに採取して利用する。
この場合の危険性は、実施する生検や外科的処置などの通常の危険性に準じます。採血を実施する場合も通常の危険性に準じます。

2) 遺伝性疾患の原因となる遺伝子変異について

上記しましたように、がんパネル遺伝子検査では、数%の確率で、遺伝性の疾患が診断されることがあります。これは、検査で使用するパネルの中に、遺伝性の腫瘍疾患の原因となる遺伝子が含まれていることがあるからです⁹⁾。この場合、得られた遺伝子の所見はがん細胞のみならず、あなたの全身の細胞に存在し、親からの遺伝によって引き継いだことが明らかになることがあります。遺伝性の腫瘍疾患と診断された場合、通常の個人より高い発がんリスクをもつことを意味します。また、遺伝により、子供など家族とも疾患を共有している可能性があります。このような遺伝性の腫瘍疾患が疑われる場合には、当院の遺伝相談外来で詳しいカウンセリングを受けることもできます。

9) 本検査で使用するパネルには、検査によって、1 - 24 個の遺伝性腫瘍性疾患の原因遺伝子が含まれています。

3) 個人情報の管理について

がんパネル遺伝子検査は、当院から解析を外部(海外を含む)に委託して実施します。あなたの検体は、主治医を通じ検査の委託先に提供されます。この際に、あなたに関する情報はコード番号によって匿名化し、あなたを特定できないように適切に処理します。検査の委託先においても、検体は、個人が特定できない状態で管理されます¹⁰⁾。当院および検査の委託先では、個人情報保護法に則り、適切に情報を取り扱います。匿名化された個人情報の一部は、検査の品質を向上させるために用いられることがあります。

10) 検査の委託先に提供される個人情報は、性別、年齢、生年月日、診断情報です。

4) データ等の取り扱いについて(健康保険診療の場合)

あなたにご同意いただいた場合、がんパネル遺伝子検査で得られたデータ等を次のような目的のために利用させていただきます。当院では、あなたのお名前を記号に置き換え、あなたを直接特定できない形にした情報やゲノムデータを提供します。

- ① 厚生労働省が設置した「がんゲノム情報管理センター」(東京都中央区)に、ゲノムデータ、診療情報、カルテ番号、被保険者番号¹¹⁾を提供します。これらのうち、ゲノムデータは検査会社から、それ以外の情報は当院から送ります。また、パネル検査によっては「これらの情報は当院から送ります。このセンターでは、今後のがんゲノム医療に必要な情報基盤として、日本のがん患者さんのゲノムや診療情報に関する大規模なデータベースを構築しています。あなたのデータをご提供いただければ、あなたの治療に役立つ情報を付け加えられる可能性があります。
- ② 「がんゲノム情報管理センター」に集積されたデータの一部を、学術研究や医薬品等の開発のために、学術研究機関や企業(海外¹²⁾を含む)に提供することがあります。提供にあたっては、その目的に応じ、遵守すべき適正な法令や指針の規定の元に、同センターが第三

者を交えて厳正な審査を行います。また、同センターでは、データベースを常に正確なものにするため、診療情報を随時更新するほか、将来、がん登録をはじめとして、医療・介護の様々なデータベースとの照合を行う可能性があります。提供の意思を撤回される場合、それ以降の利用を停止しますが、既に利用されているデータは削除できません。

- 11) 現在、被保険者番号は個人単位化が検討されており、将来、がんゲノム情報管理センターが収集したデータの整備を加速するために利用することを想定しています
- 12) 日本と同等の水準にあると認められている個人情報の保護に関する制度を有している国または地域

上記データ等の取扱いに際しては漏洩等のリスクはありますが、安全性の高い方法を用いて管理します。

6. 検査を受けないことにより予想される結果

検査を受けない場合、検査によって新しく得られる遺伝子の所見によって、これまでと異なる治療方法などを探すことは難しくなるかもしれません。

7. 同意と同意の撤回について

がんパネル遺伝子検査が、現在のあなたの診断や治療にとって有効であるかどうか、よく主治医と相談して、また上記の内容をよく理解した上で、検査を実施するかどうか判断することが大切です。がんパネル遺伝子検査は、検査を受けることに同意した後であっても、いつでも同意を撤回することができます。尚、検査を受けたあとに、検査結果の提供を受けられない場合にも、検査費用は請求されます。悩むことがある場合、主治医、スタッフにご相談ください。尚、同意を撤回された場合でも、本検査によって得られた情報は、検査の品質を向上させるために用いられることがあります。

8. 他の選択肢

※他の治療方法、検査につきましては、主治医にお尋ねください。

お問い合わせ先

〒811-1395 福岡市南区野多目 3-1-1

独立行政法人国立病院機構九州がんセンターがんゲノム外来
がん相談支援センター内(担当: 松谷)

TEL: 092-541-8100