

# 遺伝子・染色体検査

## 分子標的薬について

### 分子標的薬とは？

分子標的薬とは、がん細胞の特定な分子(遺伝子・タンパク質)を阻害し、がん細胞の増殖を抑えることを目的とした治療薬です。

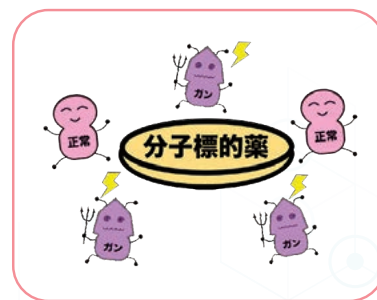
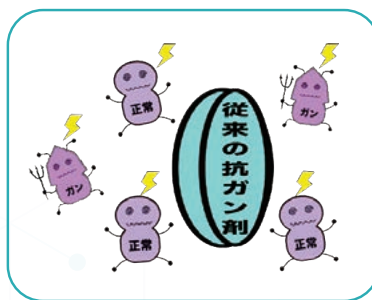
### 分子標的薬の作用機序は？

- ① **シグナル伝達阻害**：細胞増殖の過程において必要なシグナル伝達を阻害し、細胞増殖を抑制します。
- ② **血管新生阻害**：がん細胞は栄養を効率よく取り入れるために、自分のために新しく血管を作ります(血管新生)。この血管新生を阻害し、がん細胞を栄養不足とし細胞増殖を抑制します。
- ③ **細胞周期調節**：細胞周期をある部分で止めて細胞分裂を停止させることにより、細胞増殖を抑制します。

### 抗がん剤との違いは？

従来の抗がん剤は、化学物質によってがん細胞を破壊し、がんの増殖を抑えますが、がん細胞のみならず正常細胞にもダメージを与え、副作用を起こすという難点がありました。一方、分子標的薬は、がん細胞の特定の分子に対してのみ作用するため、**正常な細胞へのダメージが少なく、従来の抗がん剤と比べ体への負担も少なくなっています。**

＜従来の抗がん剤と分子標的薬の効果の違い＞



しかし、分子標的薬は誰でも使用できるわけではありません。分子標的薬の効果が期待できるのは、遺伝子に特定の変異があるがん細胞のみで、すべてのがん患者さんに有効ではありません。そのため、がん細胞の遺伝子変異の有無を検査することが重要となってきます。

### 遺伝子変異を調べるには？

現在は、がん細胞が確認されている病理組織検体を用いて検査を実施するのが一般的です。病理組織検体から核酸を抽出して、各種遺伝子検査に使用します。ほとんどの場合、患者さんから新たな検体採取をお願いすることはありません。但し、ある程度のがん細胞が存在する質の良い検体が必要となります。そのため、がん細胞が取れていない場合や少ない場合、再度の検体採取を依頼することがあります。また、一部の分子標的薬では、血液検体で遺伝子変異の検査を行うことが可能となっています。

# がんの遺伝子関連検査

遺伝子関連検査を取り巻く環境は急速に変化しており、技術も日々進歩しています。  
ここではがんの治療に関わる遺伝子関連検査について、注目を集めている話題をご紹介します。

## がんゲノム医療

がんゲノム医療とは、2017年末より国策として取り組まれている新しいがんの医療体制です。**がんの治療を“ゲノム情報”に基づくことで、患者さん一人一人に適した治療法を選択することが可能となります。**ここでいう“ゲノム情報”とは、患者さん自身が生まれつきもっている遺伝子の情報と、患者さんに発症したがん細胞の遺伝子、およびがんの発症に影響しうる病原体遺伝子の情報を指します。患者さんの個性や健康状態、がんの特徴などを調べることにより、有効な分子標的薬の選択や、これから発症する可能性のあるがんの予防など、幅広いがんの医療に繋がります。

2018年10月1日現在、11ヶ所のがんゲノム医療中核拠点病院と182ヶ所の連携病院が各地に設置されており、将来的には全ての都道府県でがんゲノム医療が受けられるようになる予定です。全国でのがんゲノム医療提供の実現には、ゲノム情報を正しく理解し、適切に取り扱える人材が必要不可欠となります。これらの体制を整えるために、医療従事者を対象とした育成プログラムなどが検討されています。

## 次世代シーケンサ (Next Generation Sequencer: NGS)

がんゲノム医療を展開する上で、中核となる検査機器です。前身のサンガー法を利用したシーケンサでは、解析できるPCR産物の長さが500bp程度であるのに対し、数百万から数十億もの膨大なシーケンシング反応を同時並行して実行できる技術を用いています。**ヒトゲノム計画が完了した2003年の時点では、ヒトの全塩基配列の解析に13年かかるといわれていましたが、次世代シーケンサの登場で生産性が飛躍的に向上し、数日で可能となるほどになりました。**各国が遺伝情報のデータベース化に着手しており、さらなる応用が期待されています。がんゲノム医療においては、がんに関連する遺伝子を網羅的に調べる「がん関連遺伝子パネル検査」として主に用いられています。また、将来AIを活用した解析が普及することも予想され、政府がAIを用いた医療機器に関する包括ルールを整備しています。

## リキッドバイオプシー

血液などの体液を使用して診断や治療効果予測を行う技術をリキッドバイオプシーといいます。生検などの必要がなく低侵襲で安全にコンパニオン診断ができる点が最大のメリットです。なかでも、血中の核酸を対象としたリキッドバイオプシーは各方面で実用化が進んでおります。日常の臨床検査においては肺がん**EGFR**遺伝子T790M変異に対して、2016年12月に国内初の承認が下りました。この**EGFR**遺伝子T790M変異の検出は、分子標的薬のオシメルチニブのコンパニオン診断として現在実施されています。また、尿を用いてがんを発見する研究も進んでいます。感度の向上やエビデンスの蓄積が今後の課題とされています。

発行者

愛知県臨床検査標準化協議会(AiCCLS) 遺伝子・染色体検査部門

問合先

公益社団法人 愛知県臨床検査技師会事務所内 愛知県臨床検査標準化協議会事務局

〒450-0002 名古屋市中村区名駅五丁目16番17号 花車ビル南館1階  
TEL:052-581-1013 FAX:052-586-5680

Aichi Committee for Clinical Laboratory Standardization 2019. 3. Ver.1