

# がん診療における遺伝子解析とは

---

国立がん研究センター  
中央病院 病理・臨床検査科  
角南久仁子



# がん診療における遺伝子解析



がんのもつ遺伝子異常  
を検査する

がんの個性を知る  
がん細胞を取り出し  
遺伝子異常を知る



- 体細胞遺伝子検査
- がん細胞の中だけの変化

“遺伝” しない

正常な細胞の遺伝子  
を検査する

個人の体質を知る  
血液、毛髪、唾液などから  
遺伝子異常を知る

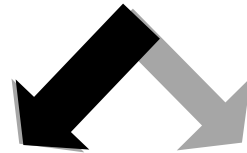


- 生殖細胞系列遺伝子検査
- 全身の細胞で変化が起きて  
体質を規定する

“遺伝” する



# がん診療における遺伝子解析



がんのもつ遺伝子異常  
を検査する

がんの個性を知る  
がん細胞を取り出し  
遺伝子異常を知る



- 体細胞遺伝子検査
- がん細胞の中だけの变化

“遺伝” しない

正常な細胞の遺伝子  
を検査する

個人の体質を知る  
血液、毛髪、唾液などから  
遺伝子異常を知る

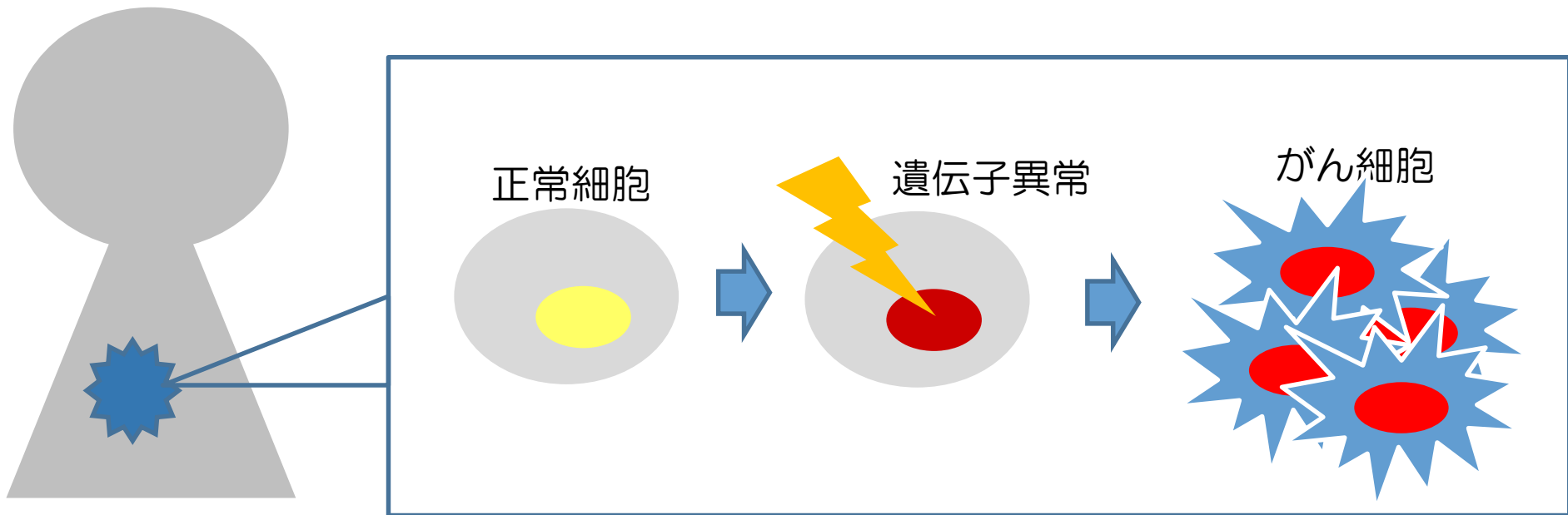


- 生殖細胞系列遺伝子検査
- 全身の細胞で変化が起きて  
体質を規定する

“遺伝” する

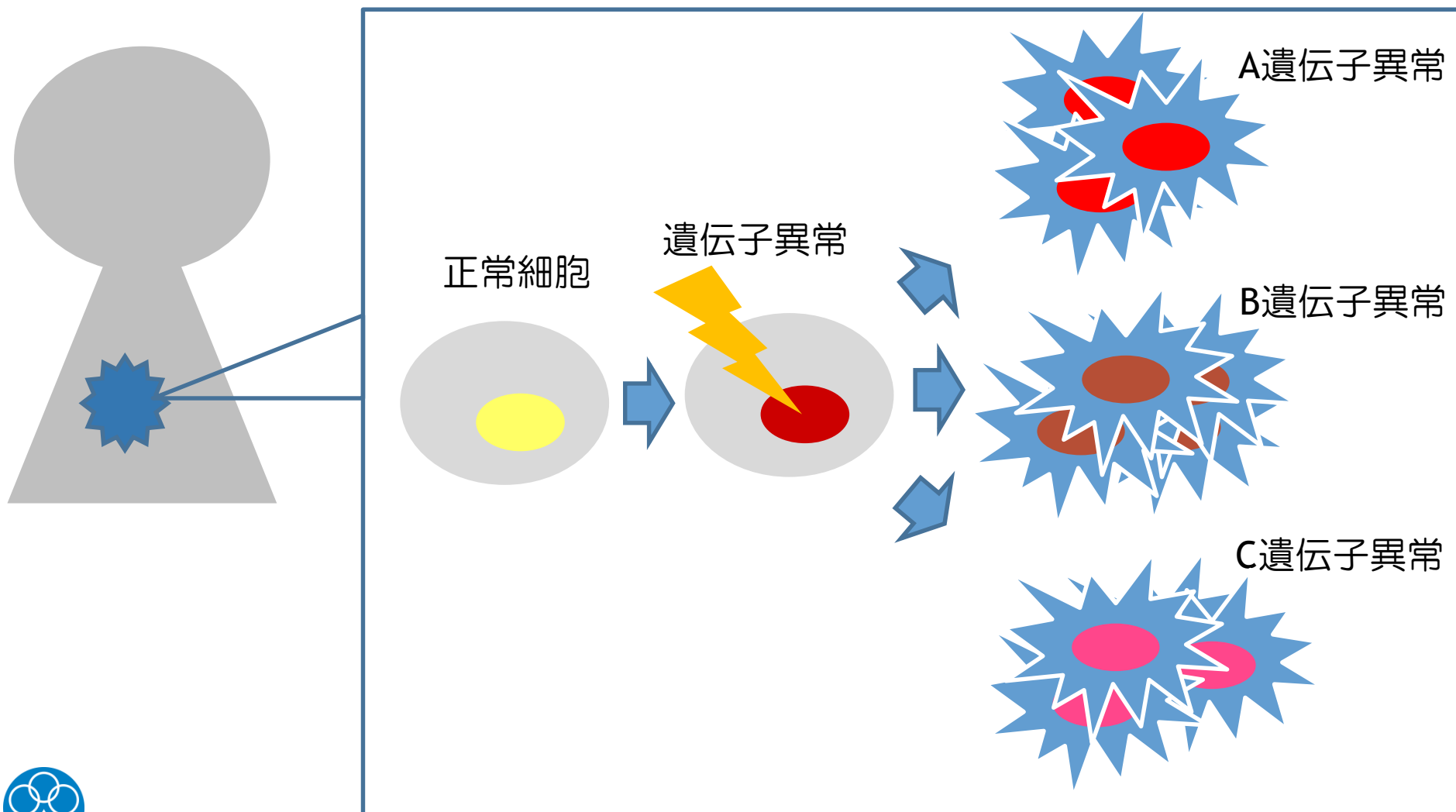


# がんのもつ遺伝子異常とは

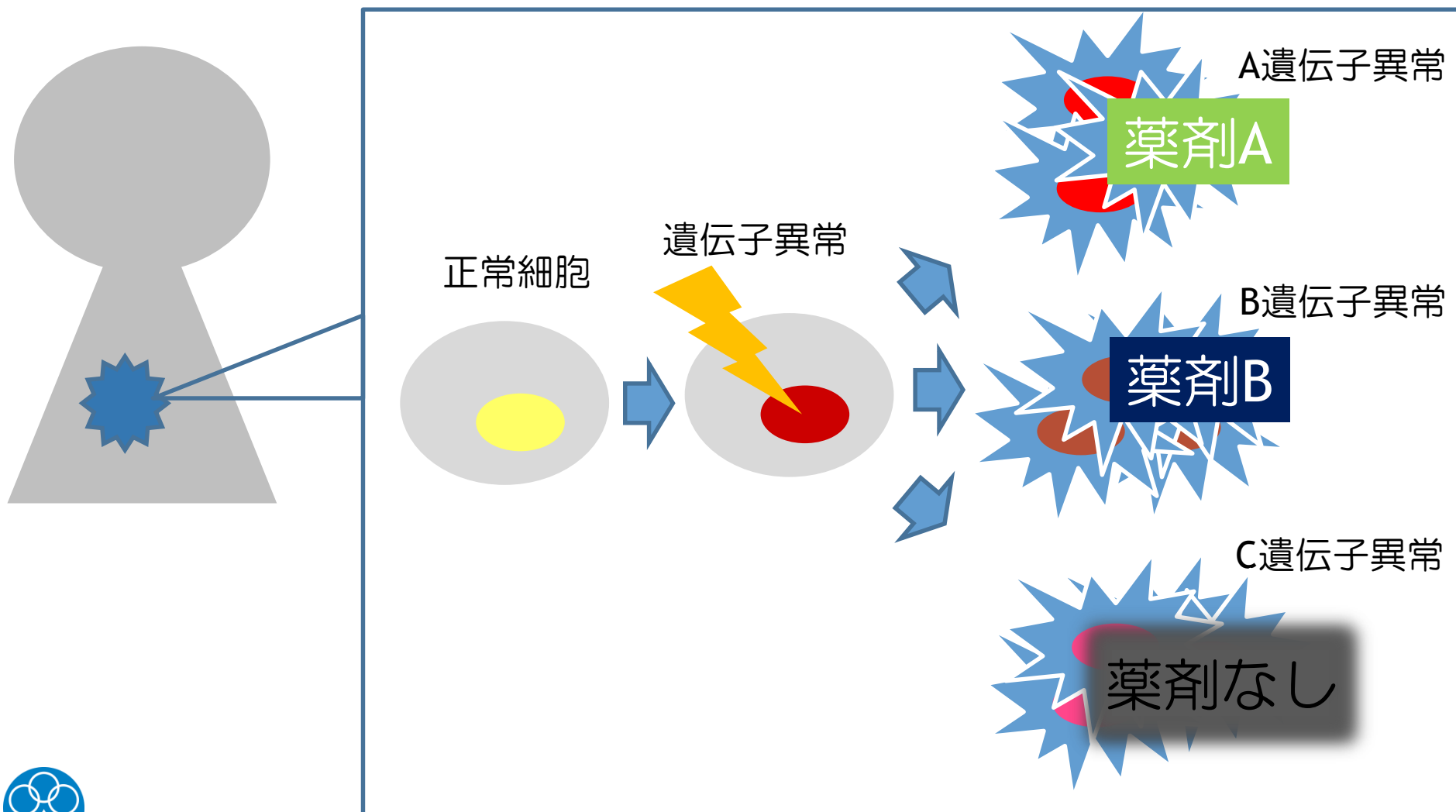


- \* 遺伝子異常は、がん細胞の中だけの変化
- \* “遺伝”するわけではない。

# 遺伝子異常には複数の種類がある

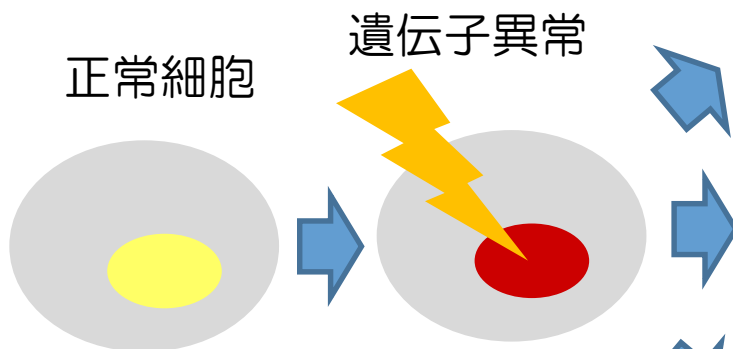
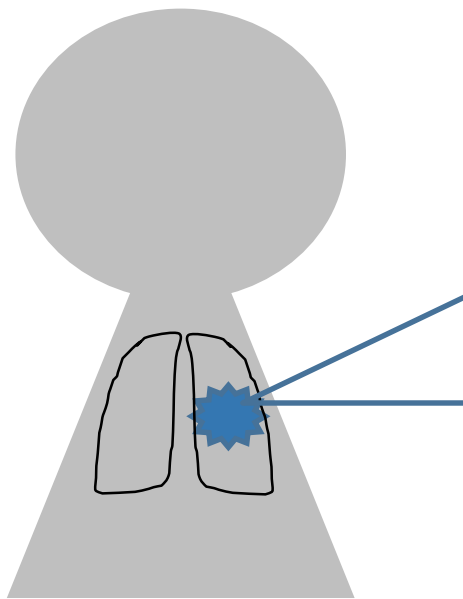


# 遺伝子異常ごとの治療選択

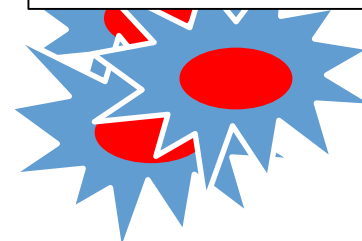


# 遺伝子異常には複数の種類がある

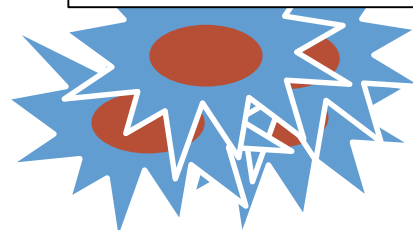
例：肺がん



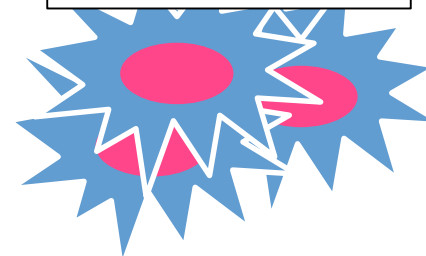
EGFR遺伝子異常



ALK遺伝子異常

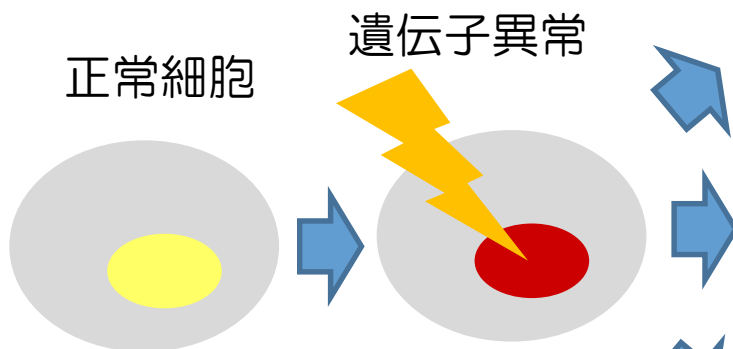
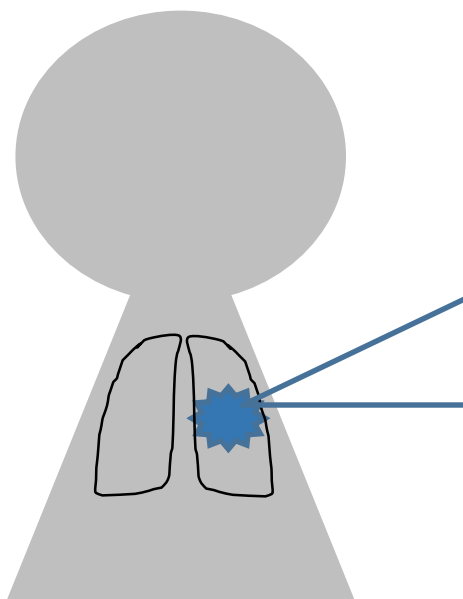


RET遺伝子異常



# 遺伝子異常ごとの治療選択

例：肺がん



EGFR遺伝子異常

EGFR阻害薬

ALK遺伝子異常

ALK阻害薬

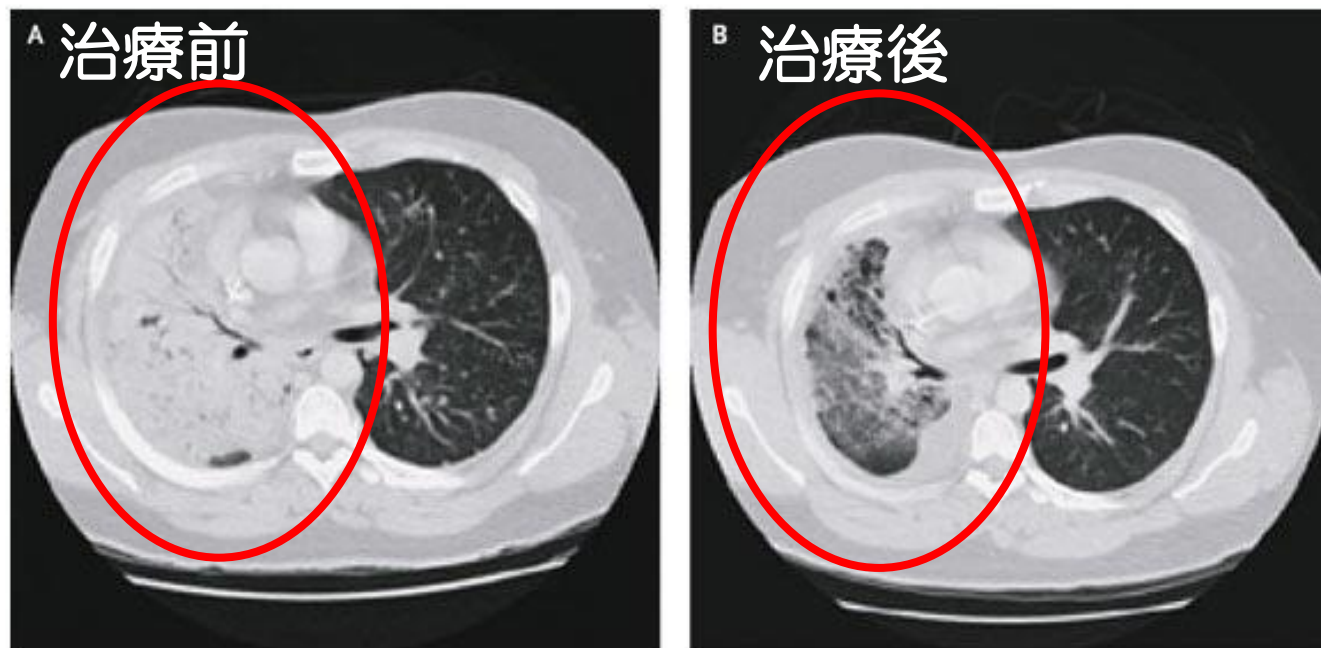
RET遺伝子異常

RET阻害薬





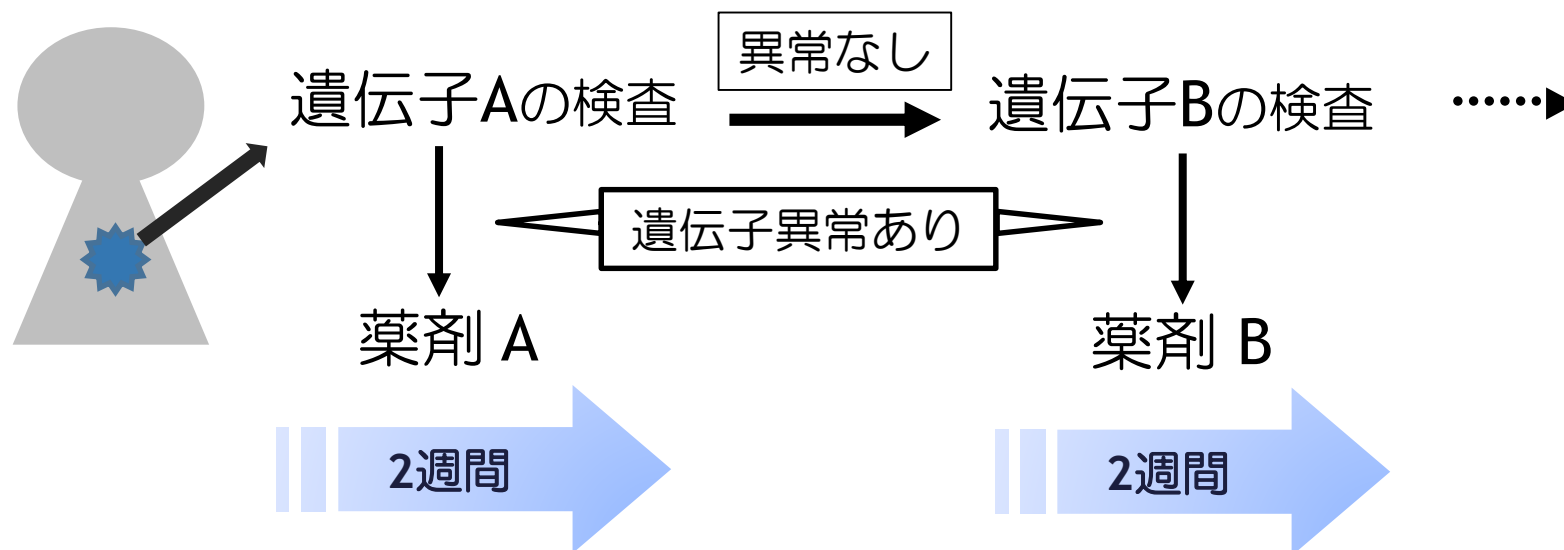
# EGFR遺伝子異常のある肺がんへの EGFR阻害薬での治療例



遺伝子異常に対する薬剤は治療効果が高い  
⇒適切な治療のためには、正しい遺伝子診断が大切

# がんがもつ遺伝子異常を調べる方法

今までの検査法：一度に調べられるのは一つの遺伝子



複数の遺伝子を検査するには  
とても時間がかかった。

# 次世代シーケンサーとは

従来のシーケンサー

一度に解析できる範囲

遺伝子A



一度に解析できる  
遺伝子の長さ

約 1 kb

次世代シーケンサー

遺伝子A



遺伝子B



⋮

⋮

遺伝子Z



数百～数百万倍

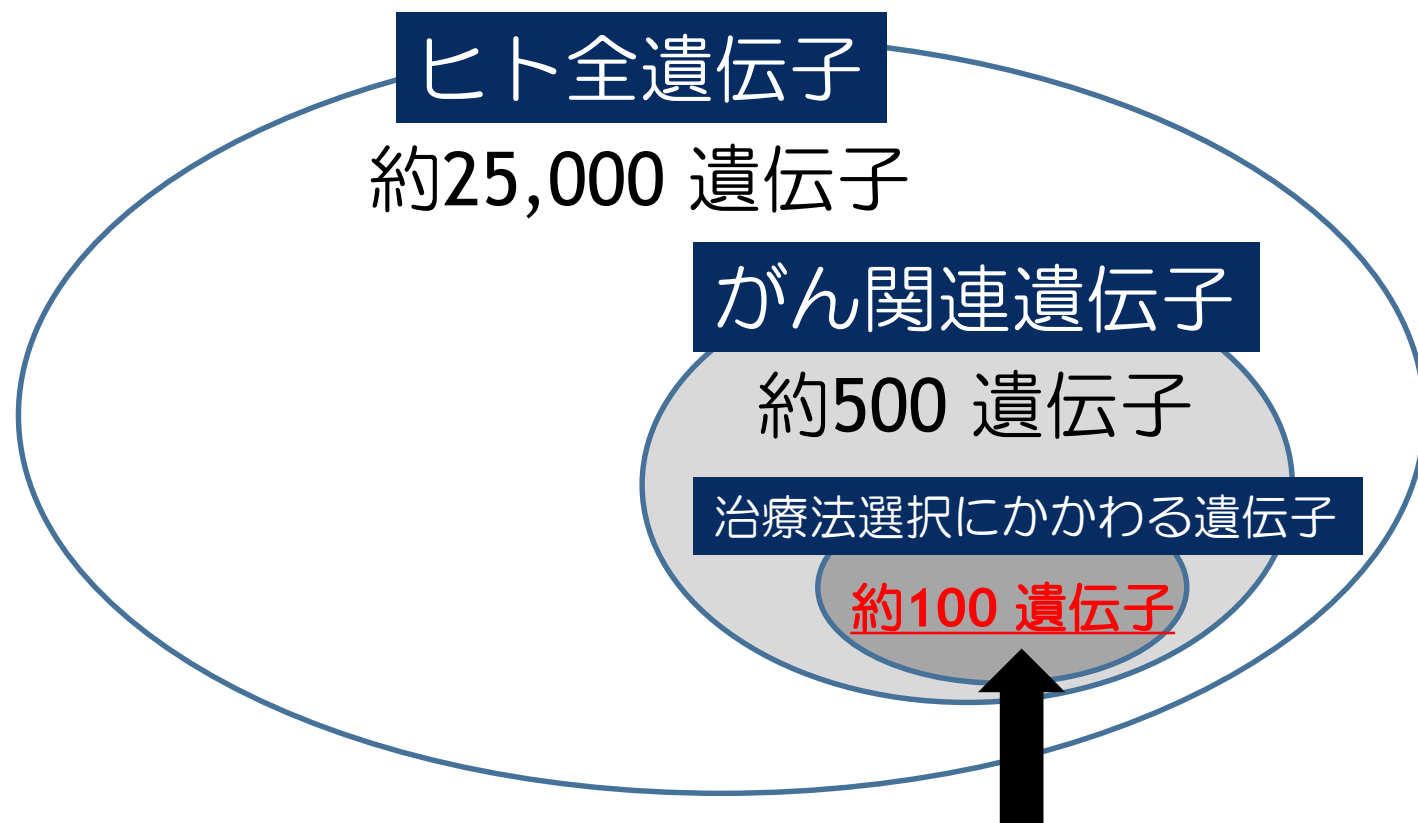
数百 kb ～ 3Gb



一度に多数の遺伝子のあらゆる場所を解析できる



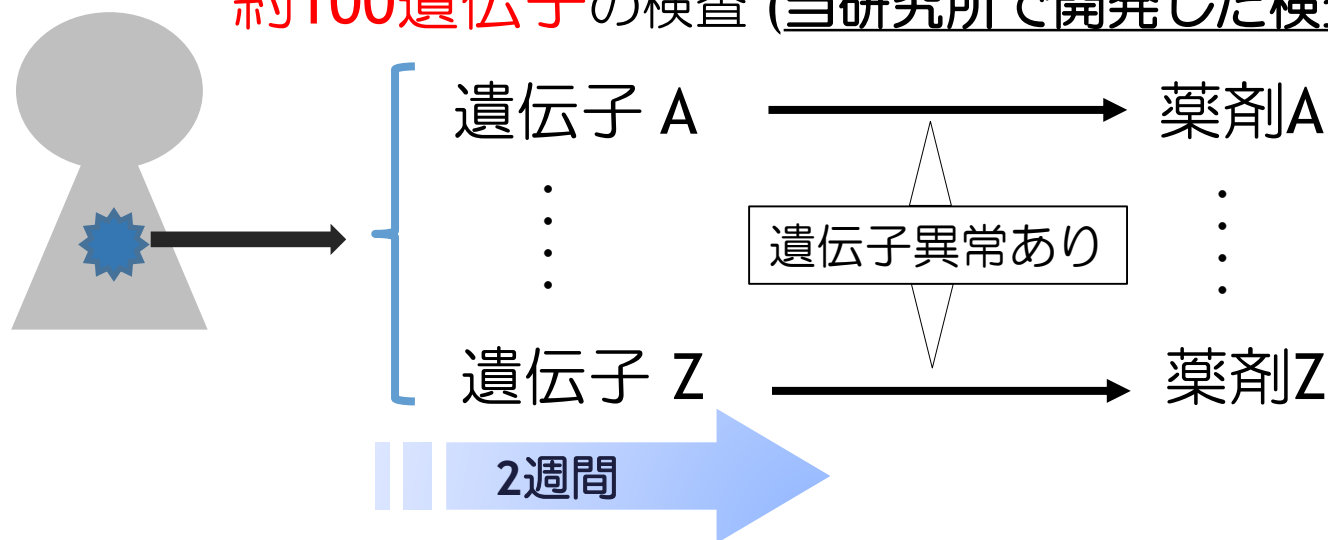
# 網羅的な遺伝子診断とは



これら約100遺伝子の異常を一回で網羅的に調べられる検査キットをがんセンターオリジナルで開発。

# がんがもつ遺伝子異常を調べる方法

次世代シーケンサーによる、  
約100遺伝子の検査 (当研究所で開発した検査キット使用)



利点：

- 複数遺伝子の検査にかかる時間が短縮される。
- 多くの遺伝子異常を知ることにより適切な治療を選択できる。



# まとめ

- がん細胞のもつ遺伝子異常は親から子へ遺伝するものではない。
- 次世代シーケンサーによって、一度に複数の遺伝子異常を調べることが可能になった。
- がん細胞のもつ遺伝子異常を知ることによって、遺伝子異常に基づき、より効果の高い治療薬を選択することができる。



患者さんの遺伝子異常に基づく患者さんごとの治療  
(個別化治療の実現)