がんの遺伝子をまとめて調べてわかること

がん遺伝子パネル検査って？

監修：愛知県がんセンター ゲノム医療センター センター長
衣斐 寛倫 先生



スマートフォンでの
確認はこちら

GUARDANT

はじめに

「がん遺伝子パネル検査」をご存じでしょうか。

がん遺伝子パネル検査は、がん細胞で生じている遺伝子異常を一度にまとめて調べることで、医師が患者さん一人ひとりに合った薬剤を検討できる検査です。わが国では2019年に、がん組織を使って調べるがん遺伝子パネル検査が保険適用となりました。その後、がん組織を使わずに血液を使って検査できるがん遺伝子パネル検査も保険適用となりました。これまでに10万人以上の方が検査を受けられ、新たな治療選択の提示や投与につながっています。

がん遺伝子パネル検査を利用できるようになったことで、わが国の「がんゲノム医療」は本格的に動き始めました。患者さん一人ひとりのがんの状態に合った薬剤に巡り合える可能性があります。

本冊子では、がんゲノム医療やがん遺伝子パネル検査、およびその特徴についてご紹介します。

目次

がんゲノム医療　4

がん遺伝子パネル検査　6

がん遺伝子パネル検査の種類　8

がん遺伝子パネル検査を受ける上での留意点　14

がんゲノム医療

- **がんゲノム医療は、がん細胞の遺伝子の情報をもとに、患者さん一人ひとりに合った治療を行うことです。**
- **がん細胞の遺伝子異常*に着目して、さまざまな薬剤が開発されています。**

がんは、細胞の遺伝子異常により発生

がんは、なんらかの原因によって細胞の遺伝子に変化（遺伝子異常）が起こり、細胞が正常なコントロールを失って無限に増殖することで発生します。

これまでの抗がん剤と、最近のがん治療薬

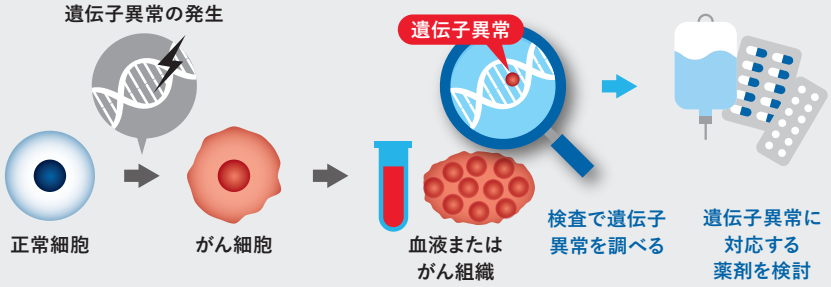
従来の抗がん剤は、がん細胞だけでなく正常細胞も攻撃してしまう側面がありました。しかし近年、がん細胞の遺伝子異常に着目した薬剤が開発されています。たとえば、一部のがん細胞に特有の遺伝子異常からつくられるタンパク質を標的とした「分子標的薬」は、がん細胞だけを狙い撃ちすることができます。また、がんにおける免疫のしくみに着目して開発された「免疫チェックポイント阻害薬」も登場し、がんの治療薬が多様化しています。

技術の進歩でできるようになったこと

分子標的薬や免疫チェックポイント阻害薬をがん治療に使うためには、がん細胞に起きた遺伝子異常を医師が事前に調べることが必要な場合があります。近年は医療技術の進歩により、一度にたくさんのがんに関わる遺伝子をまとめて調べられるようになりました。そしてわが国では2019年、この技術を応用した「がん遺伝子パネル検査」（次ページ参照）が保険適用となりました。

がん細胞の遺伝子の情報をもとに、患者さん一人ひとりに合った治療を行う「がんゲノム医療」が、本格的に動き始めています。

遺伝子の情報をもとに治療を行う「がんゲノム医療」



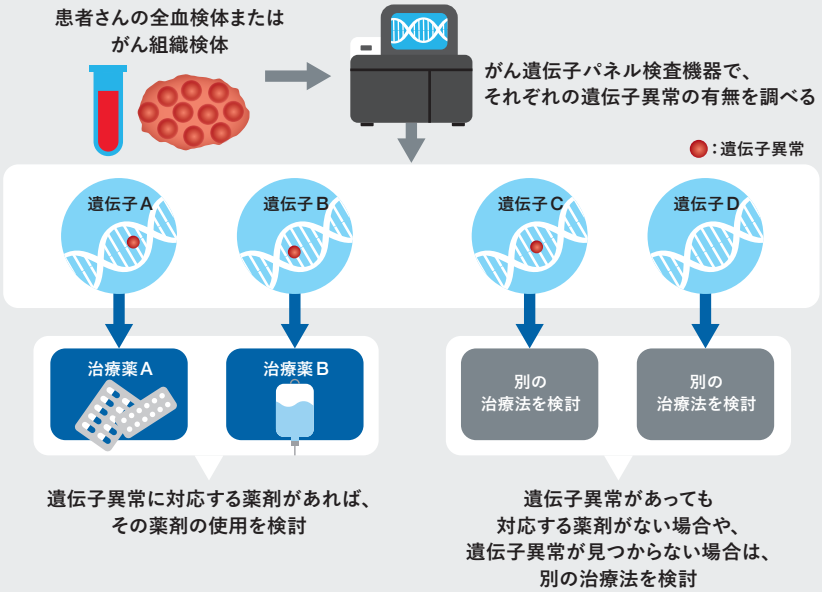
*用語説明

遺伝子異常：加齢や喫煙、飲酒、紫外線などが原因で、遺伝子が変化すること。

がん遺伝子パネル検査

- がん遺伝子パネル検査は、
  がん細胞の遺伝子異常を一度にまとめて調べる検査で、
  がんの状態に合った薬剤が見つかる可能性があります。
- 検査には、全血*検体*とがん組織検体の両方、
  もしくはそのどちらかが使われます。

がん遺伝子パネル検査で遺伝子異常に対応する薬剤を探るまでの流れ



がん遺伝子パネル検査と、結果に基づいた治療の検討

がん遺伝子パネル検査は、がん細胞に生じた数十から数百種の遺伝子異常を一度にまとめて調べる検査です。検査には、全血検体とがん組織検体の両方、もしくはそのどちらかが使われ、検査の結果から患者さんに合った薬剤がないか医師により検討されます（左図）。がんの状態に合った薬剤が見つかる可能性があり、場合によっては治験*に参加できることもあります。検査を受けるには、病気や治療の状態などの条件がありますので、詳細は医師にお尋ねください。

コラム

がん遺伝子パネル検査はどこで受けられるの？

がん遺伝子パネル検査は、国に指定されたがんゲノム医療中核拠点病院、拠点病院、連携病院でのみ受けられます。

がんゲノム医療 **中核拠点** 病院	**13** 施設
がんゲノム医療 **拠点** 病院	**32** 施設
がんゲノム医療 **連携** 病院	**258** 施設

※ 2026年7月1日時点

***用語説明**

全　血： 採血で得られた、赤血球などすべての成分を含む血液。
検　体： 検査をするために身体から採取した血液、尿、がん組織などのこと。
治　験： 新しい薬剤や治療法として国に認めてもらうために、効果や副作用などを確認する試験。保険適用されていない薬剤による治療が受けられる場合がある。

がん遺伝子パネル検査の種類

各がん遺伝子パネル検査には、主に以下の違いがあります。

- 検体（血液、がん組織）
- 調べられる遺伝子の数、遺伝子異常の種類
- コンパニオン診断
- 費用

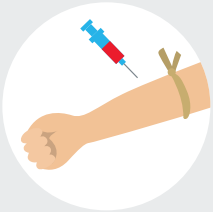
検体（血液、がん組織）

検査に必要な検体は、各がん遺伝子パネル検査によって異なり、全血検体とがん組織検体の両方、もしくはそのどちらかが使われます。

検体の採取方法

全血検体の場合、採取方法は採血です。一方、がん組織検体の場合、検体採取のために新たに生検*を行うか、過去に手術などでがん組織を採取していれば、それを使用できる場合もあります。

全血検体の場合
採取方法：採血



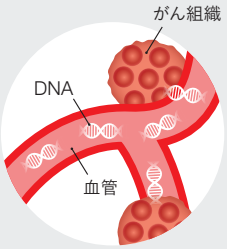
がん組織検体の場合
採取方法：
生検、もしくは手術



コラム

どうして血液からがんの遺伝子異常がわかるの？

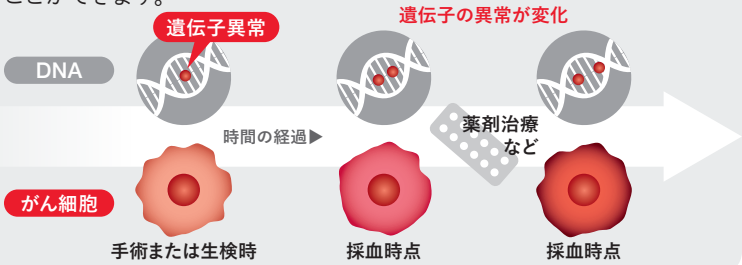
血液中にはがん細胞から漏れ出たDNAが循環しています。このDNAを調べることで、がん細胞で生じている遺伝子異常を知ることができます。近年は検査技術の進歩により、DNAが微量であっても、従来よりも高感度に血液中のDNAから遺伝子異常を検出できるようになりました。



コラム

がん細胞の遺伝子異常は、時間が経っても同じ？

がん細胞の遺伝子異常は常に同じ状態ではなく、時間の経過とともに分子標的薬による治療などによって変化することがあります。この時間的経過の中で、特定の薬剤が効きにくくなる（薬剤耐性）ような遺伝子異常が生じる場合もあるため、がん遺伝子パネル検査で得られた遺伝子の情報がいつのものであるかは、医師が治療を考える上で重要となります。全血検体では採血時点での、がん組織検体では手術時または生検時でのがん細胞の遺伝子の情報を知ることができます。



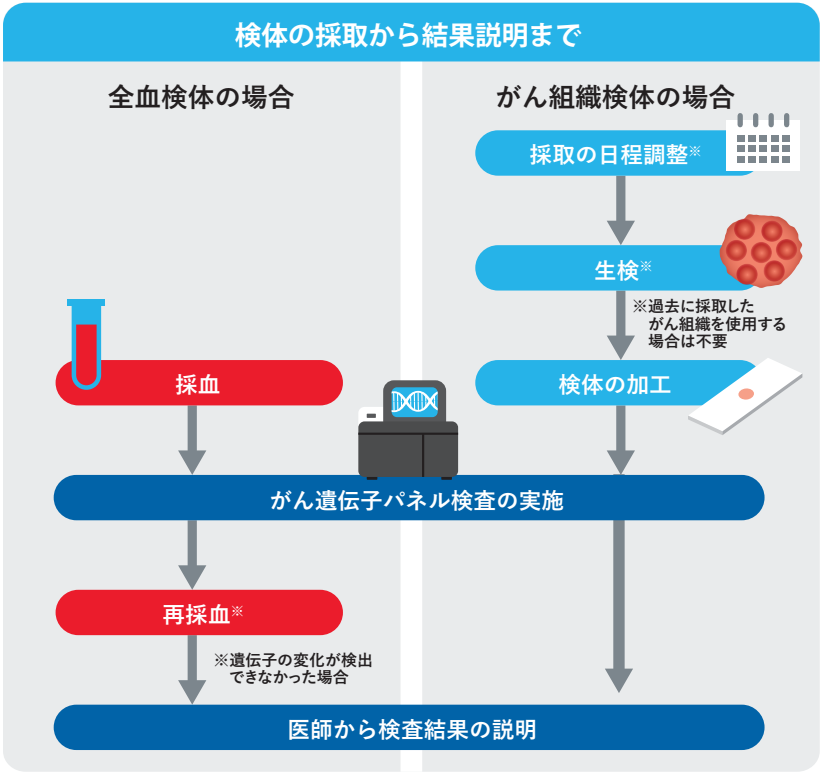
***用語説明**

生検：病変の一部を採取し検査すること。

がん遺伝子パネル検査の種類 –つづき–

検体の採取から検査結果がわかるまでの流れ

検査について医師やコーディネーターから説明を受けます。検査の内容について理解を深めたら採血を行います。全血検体の場合、採血で得られた血液はその日のうちに検査に提出され、後日、医師から検査結果の説明を受けます。受診したその日に採血が可能な場合もあります。



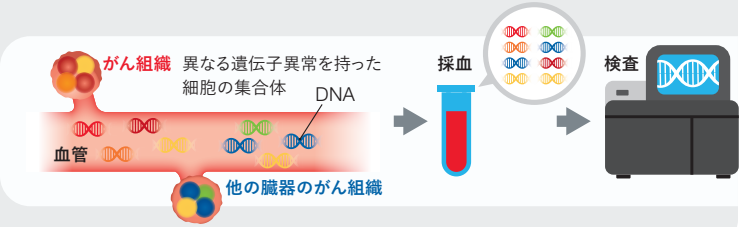
がん組織検体の場合、過去に手術などで得られたがん組織を検体として使用する場合は、採取の日程調整や生検は不要です。新たに生検を行う必要があると判断されれば、日程を医師と調整して生検を実施します。採取されたがん組織は、病院で薬品により加工された後にがん遺伝子パネル検査に提出され、後日、医師から検査結果の説明を受けます。

一般的には、がん組織よりも血液を用いた検査の方が早く結果がわかります。具体的な所要日数については医師にお尋ねください。

コラム

がん組織の細胞は、すべて同じ遺伝子異常を持っているの？

がん組織は、いくつかの遺伝子異常を持った細胞の集まりでできており、一つのがん組織の中でも部位によって遺伝子異常が異なることがあります。また、最初にあったがん（原発巣）が他の臓器に転移している場合、それらのがん組織で生じている遺伝子異常は臓器間で異なることがあります。全血検体を用いたがん遺伝子パネル検査では、がん細胞から血液中に漏れ出たDNAを調べるため、一つのがん組織全体の遺伝子情報や、異なる臓器にある複数のがん組織全体の遺伝子情報をまとめて知ることができます。



がん遺伝子パネル検査の種類 –つづき–

調べられる遺伝子異常の種類

がん細胞で生じている遺伝子異常は数百種あるといわれ、そのうち調べられる遺伝子の種類は、各がん遺伝子パネル検査によって異なります。

たとえば、遺伝子異常の一つ「高頻度マイクロサテライト不安定性」（MSI-High）*（コラム）を調べられるがん遺伝子パネル検査があります。また、遺伝子異常の中には特定の遺伝子の数が増える「遺伝子増幅」もあり、これを調べられるがん遺伝子パネル検査もあります。

MSI-Highという遺伝子異常が見つかった場合、それに合った免疫チェックポイント阻害薬を使用できることがあります。



コラム

がんには、どれくらいの割合でMSI-Highがあるの？

主ながん種別でみたMSI-Highが生じている割合（国内約3万例のデータ）

検体数100以上のがん

がんの種類	MSI-Highの割合
子宮内膜がん	17%
小腸がん	9%
胃がん	7%
十二指腸がん	6%
結腸・直腸がん	4%

検体数100未満のがん

がんの種類	MSI-Highの割合
上部尿路がん	17%
副腎がん	12%
精巣がん	9%
尿膜管腫瘍	5%
虫垂腫瘍	5%

Akagi K, et al. Cancer Sci. 2021; 112(3): 1105-1113. より作成



コンパニオン診断

コンパニオン診断とは、特定の分子標的薬や免疫チェックポイント阻害薬の効果や副作用を予測するために、事前に行う診断です。

保険適用のがん遺伝子パネル検査を受けて、コンパニオン診断として国に認められている遺伝子異常が見つかれば、それに対応する薬剤も保険適用内で使用できます。このコンパニオン診断の内容は、がん遺伝子パネル検査の種類によって異なります。

費用

がん遺伝子パネル検査は、基本的に保険適用内の費用で受けられますが、一部、保険適用外のものもあります。また、患者さんの保険内容（自己負担割合の違いなど）によっても負担費用は異なります。詳しくは医師にご相談ください。

***用語説明**

MSI-High： DNA配列の一部で見られる繰り返しの数が、増えたり減ったりする遺伝子異常。MSI-Highに対して、免疫チェックポイント阻害薬が保険適用となっている。

がん遺伝子パネル検査を受ける上での留意点

必ずしも新しい薬剤が見つかるわけではありません

がん遺伝子パネル検査を受けたすべての方に、効果的な薬剤が見つかるわけではありません。検査により、がんの状態に合った薬剤が見つかった方や治験に参加できた方の割合は、全体の9.4%とされています。

C-CATがんゲノム医療とがん遺伝子パネル検査　C-CAT登録状況
https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/registration_status/（2023年10月閲覧）

調べられる遺伝子異常の種類は、各がん遺伝子パネル検査によって異なりますが、がんの状態に合った薬剤につながる遺伝子異常が見つかる割合は、がん組織検体と全血検体で大きく変わらなかったという報告もあります。

日本臨床腫瘍学会. 血中循環腫瘍DNAを用いたがんゲノムプロファイリング検査に関する見解（令和5年5月17日）.



遺伝的に特定のがんになりやすいかどうかが分かる場合があります

がん遺伝子パネル検査により、患者さんやその血縁者の方が遺伝的に特定のがんになりやすいことが分かる場合があります。このような情報は、患者さんの血縁者にとって、がんの早期発見などに役立つ場合がある一方、不安などのストレスになる可能性があります。ただし、その特定のがんになりやすい遺伝子異常を持っていても、必ずそのがんになるわけではありません。患者さんには、こういった情報を知りたいかどうか、事前にお伺いしています。

検体の量や品質によっては、解析できないことがあります

がん組織検体を用いた検査では、検体の量が少ない、あるいは検体の品質が低い（検体が古いなど）と、検査機器でうまく解析できないことがあります。一方、全血検体を用いた検査でも、検体の量が少ない、あるいは血液中に漏れ出たDNAの量が少ないとうまく解析できないことがあります。

おわりに

がんゲノム医療、がん遺伝子パネル検査とその特徴についてご紹介しました。

がん遺伝子パネル検査を受けたすべての方が、がんの状態に合った薬剤に巡り合えるわけではありませんが、本検査でがん細胞の遺伝子異常をまとめて調べることで、患者さん一人ひとりに合った効果的な薬剤が見つかる可能性があります。

ご興味のある方は、ぜひ一度医師にご相談ください。



GUARDANT™



MKT-000099 R4
2026年8月作成

ガーダントヘルスジャパン株式会社
ガーダントヘルスジャパン株式会社に関する情報は、Webサイトよりご覧いただけます。
https://guardanthealthjapan.com/