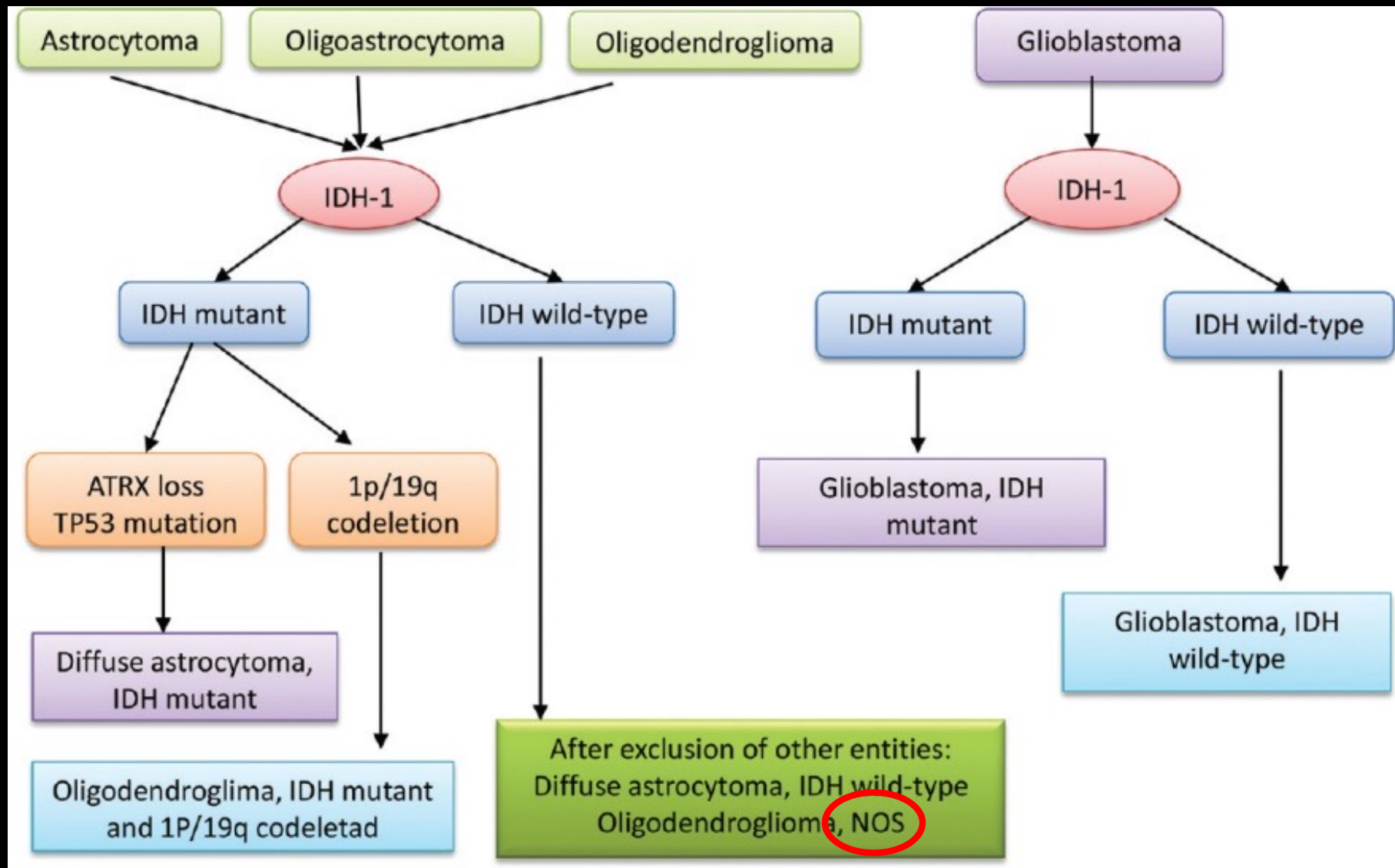


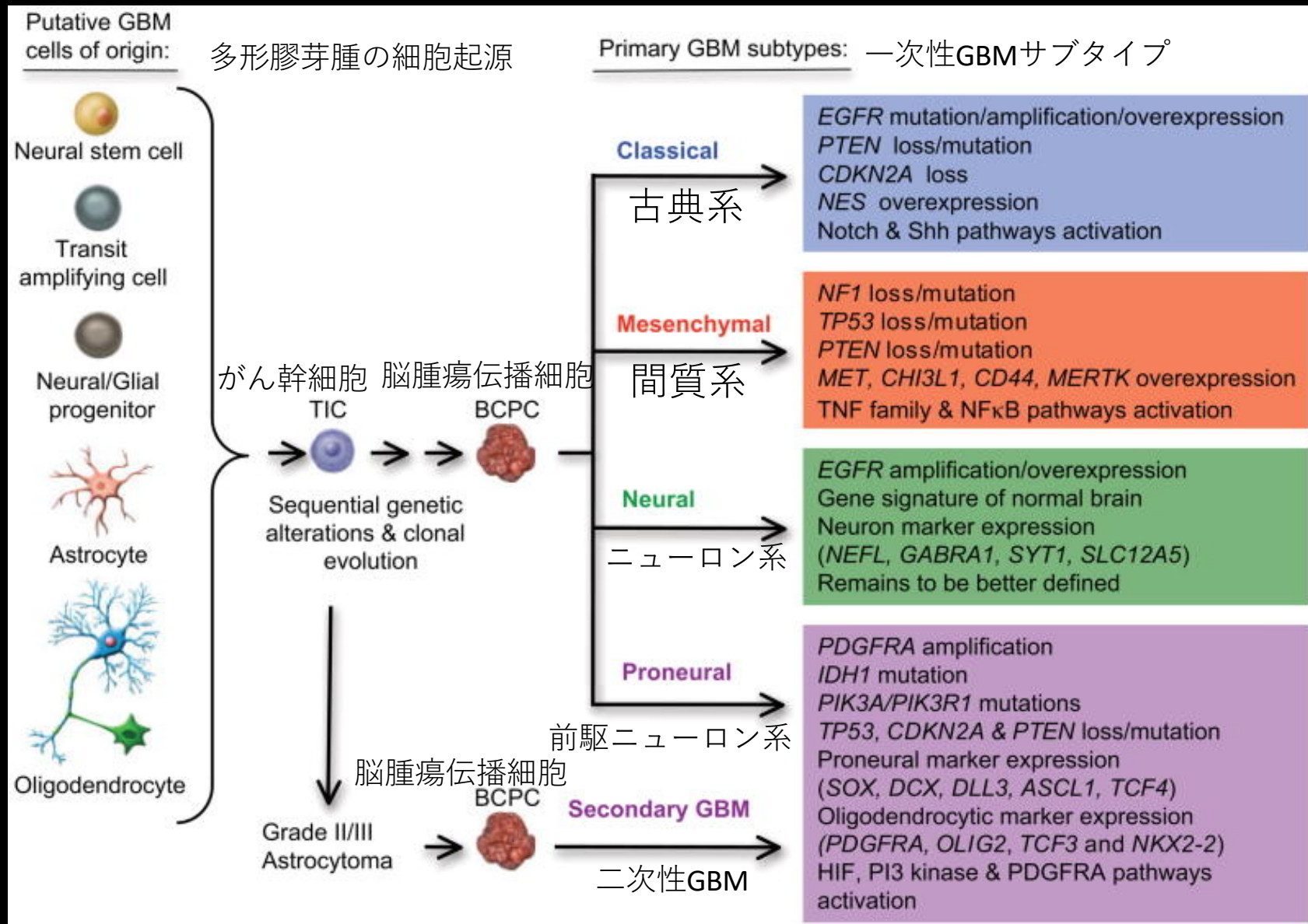
# がん遺伝子パネル検査と脳腫瘍治療



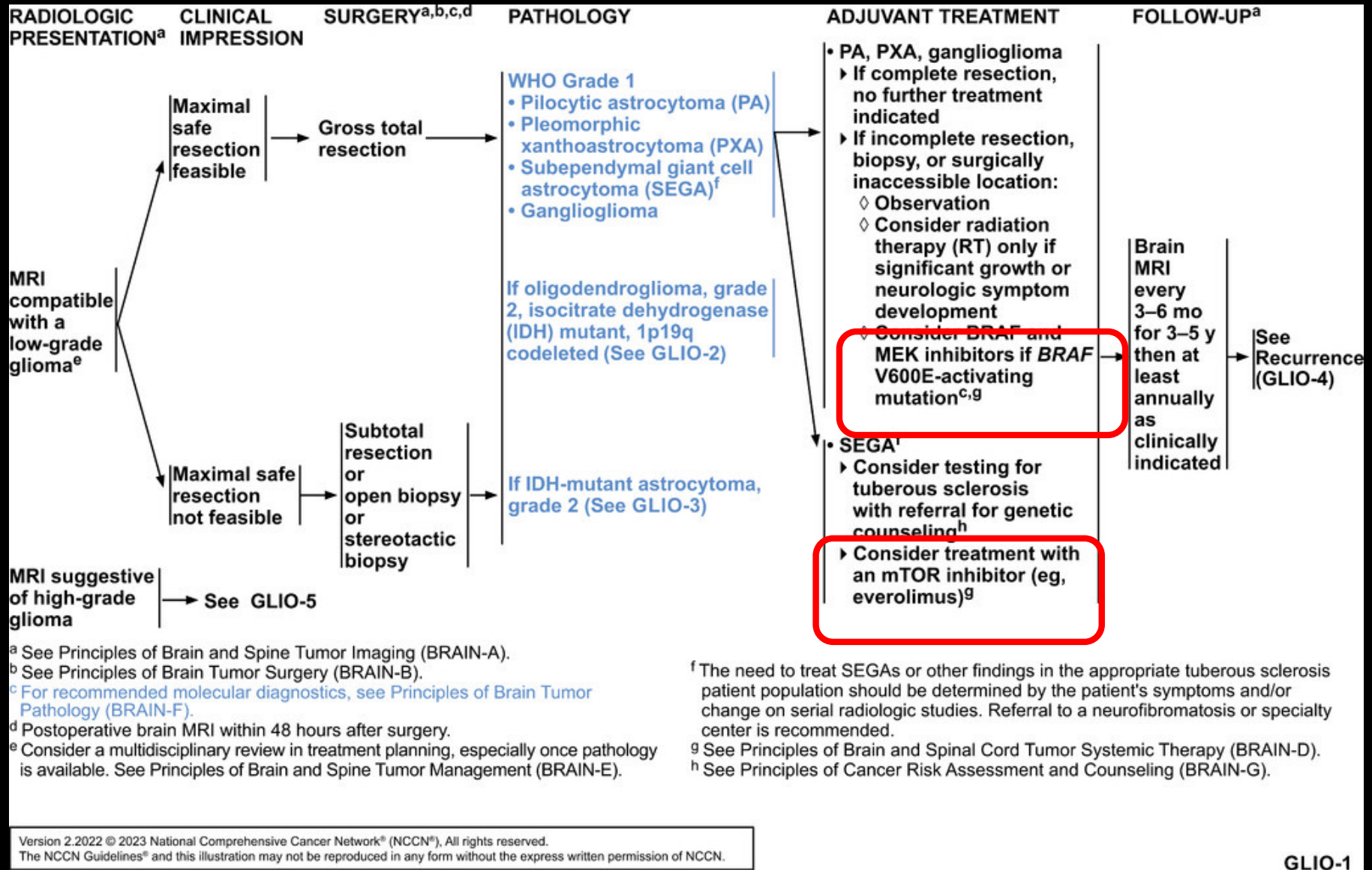


悪性神経膠腫の診断には遺伝子および染色体検査は必須となった (WHO分類2016)

# 膠芽腫のWHO分類 2021



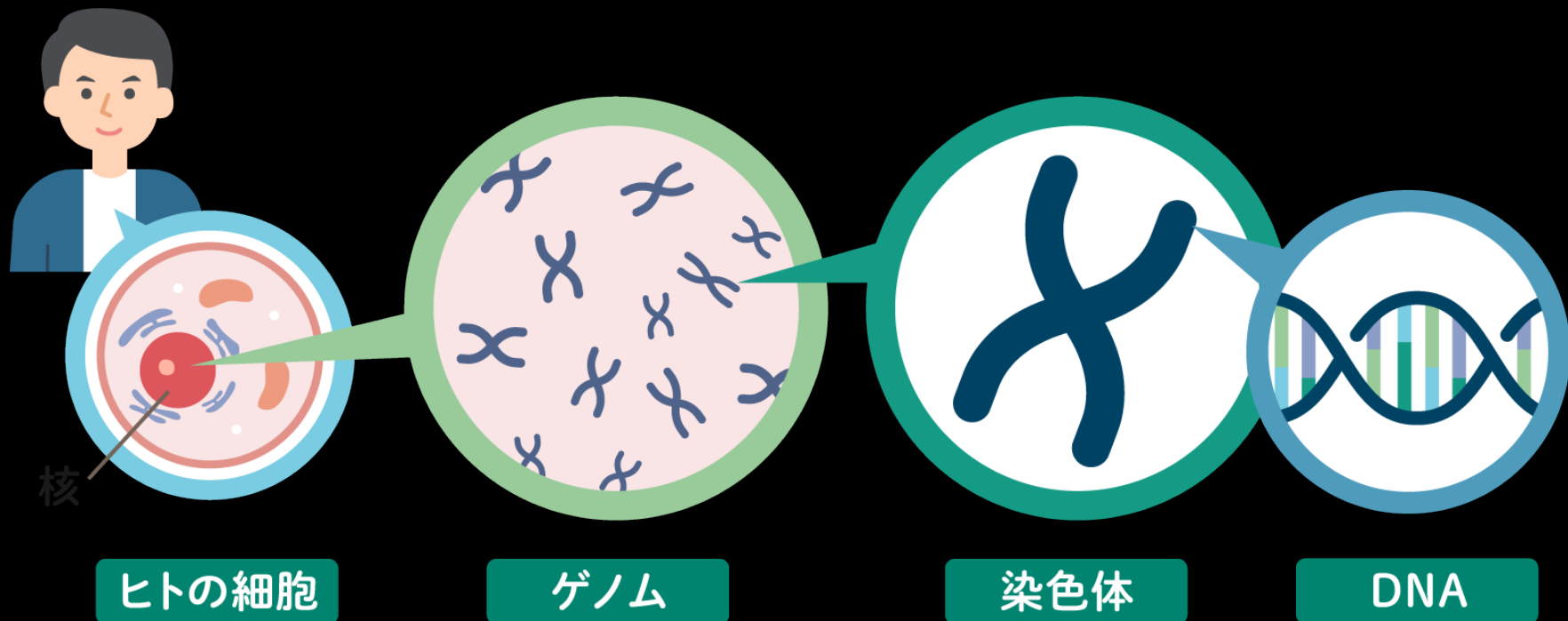
# 悪性神経膠腫に対する治療ガイドライン (2021)



がん遺伝子検査で遺伝子変異がわかれば今まではがん患者に使用されていた抗がん剤投与可能となってきた。

# がんゲノム医療とはなんですか？

- がんゲノム医療とは、主にがんの組織を用いて、多数の遺伝子を同時に調べ、遺伝子変異を明らかにすることにより、一人一人の体質や病状に合わせて治療などを行う医療です。



# がんゲノム医療のイメージ

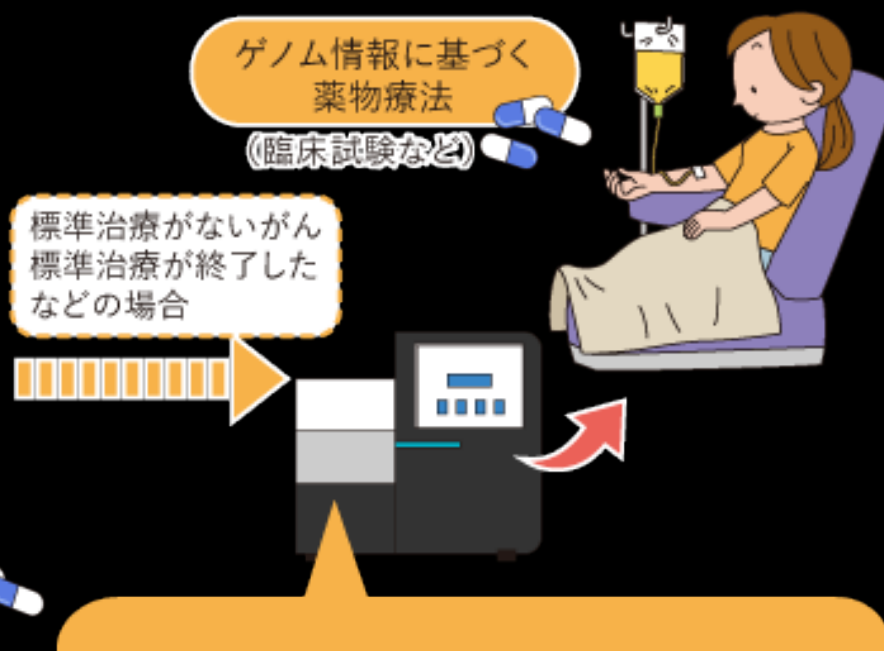
## 標準治療



### がん遺伝子検査

肺がん、大腸がん、乳がんなどの一部のがんでは、医師が必要と判断した場合に、1つまたは少数の遺伝子を調べて診断することや、検査結果をもとに薬を選ぶ治療が行われています。

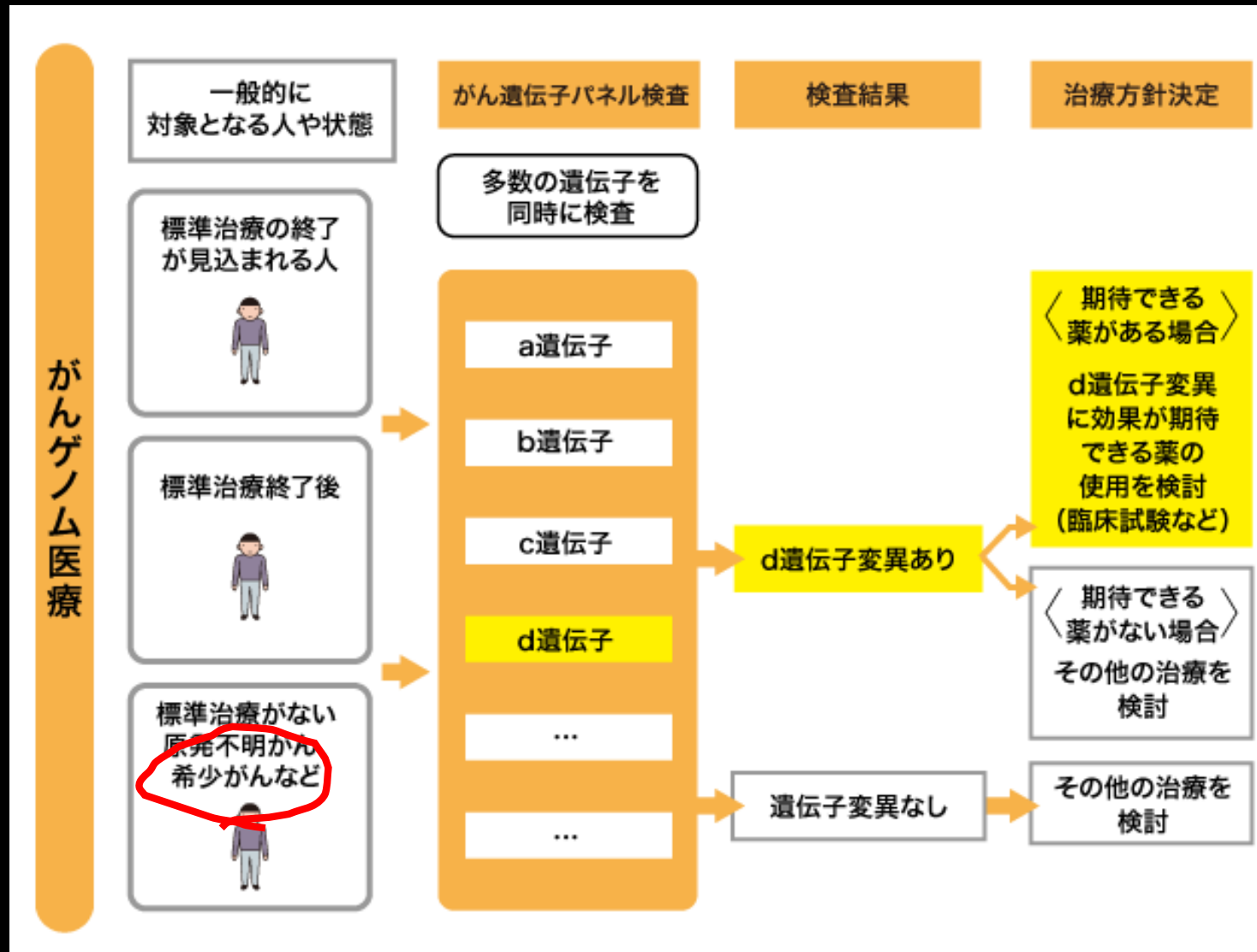
## がんゲノム医療



### がん遺伝子パネル検査

主にがんの組織を用いて多数の遺伝子を同時に調べ、検査結果をもとに治療できることがあります。

# がん遺伝子パネル検査



脳原発脳腫瘍は希少がんに含まれます

# がん遺伝子：がんを促進する潜在的機能を有するタンパク質をコードする遺伝子

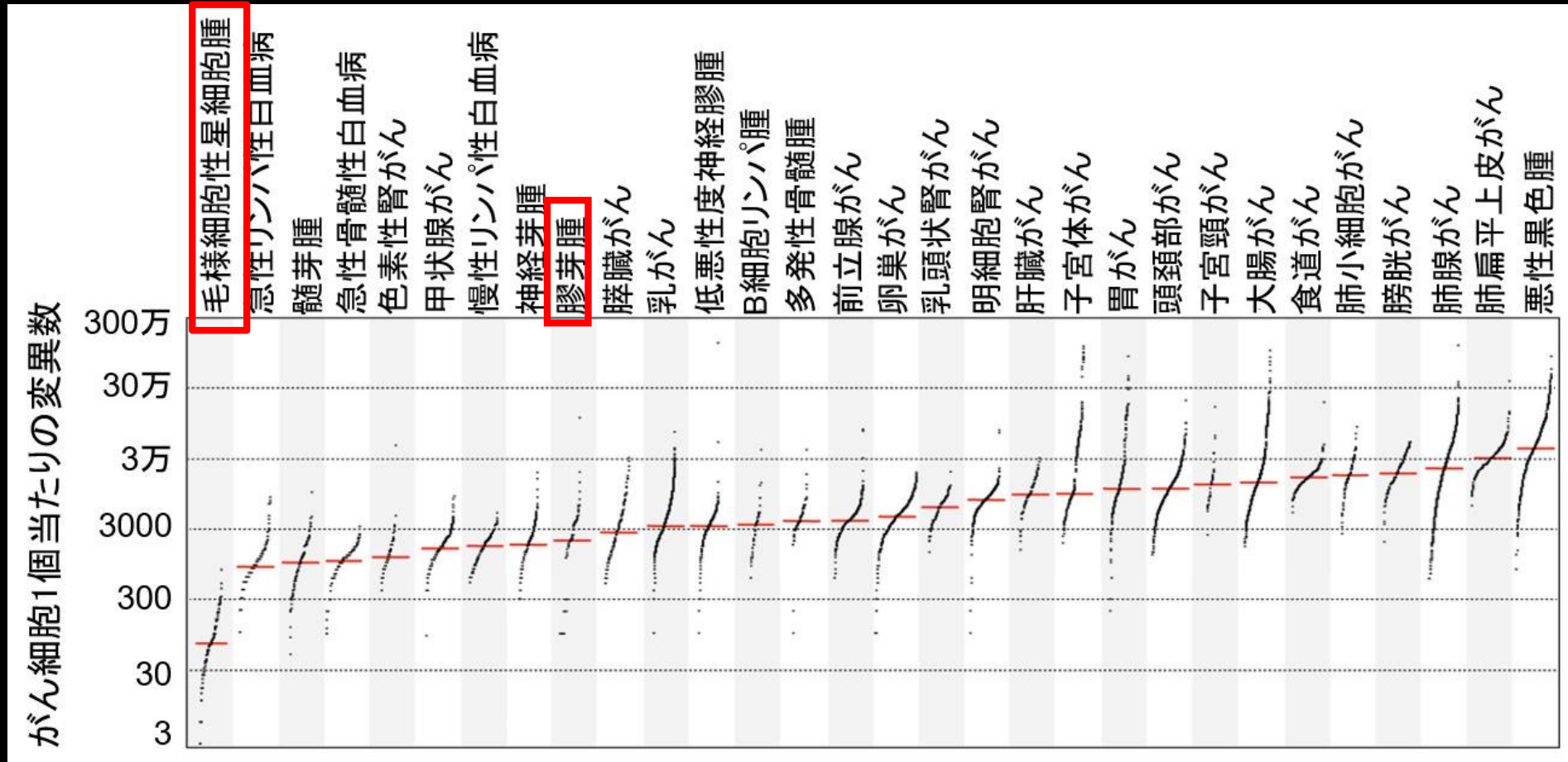
遺伝子	主な機能	変異の多いがん
KRAS	低分子GTP結合タンパク質	膵癌、大腸癌
BRAF	セリンスレオニンキナーゼ	メラノーマ、大腸癌
PIK3CA	脂質キナーゼ	乳癌、子宮体癌
EGFR	受容体型チロシンキナーゼ	非小細胞肺癌
HER2	受容体型チロシンキナーゼ	乳癌、胃癌
MET	受容体型チロシンキナーゼ	腎癌、非小細胞肺癌
MIT	受容体型チロシンキナーゼ	消化管間質腫瘍
RET	受容体型チロシンキナーゼ	甲状腺髄様癌
MYC	転写因子	悪性リンパ腫、乳癌
BCR -ABL	融合遺伝子	慢性骨髄性白血病
EML4-ALK	融合遺伝子	非小細胞肺癌



# がん抑制遺伝子：がんを抑制する機能を有するタンパクをコードする遺伝子

遺伝子	主な機能	変異の多い癌
TP53	転写因子	様々な臓器由来の癌
RB1	細胞周期制御	網膜芽細胞腫、肺癌
PTEN	脂質・タンパク質ホスファターゼ	子宮体癌、 <b>膠芽腫</b>
BRCA1	相同組み換え修復	乳癌、卵巣癌
BRCA2	相同組み換え修復	乳癌、卵巣癌
MLH1	ミスマッチ修復	大腸癌、子宮体癌
MSH2	ミスマッチ修復	大腸癌、子宮体癌
APC	B-catenin制御	大腸癌
SMAD4VHL	転写因子	膵癌、大腸癌
VHL	ユビキチンリガーゼ	腎癌
STK11	セリンスレオニンキナーゼ	肺癌、子宮頸癌

# がんは遺伝子変異が蓄積して生じる



神経膠腫のうち良性と悪性では変異数が違うことがわかる

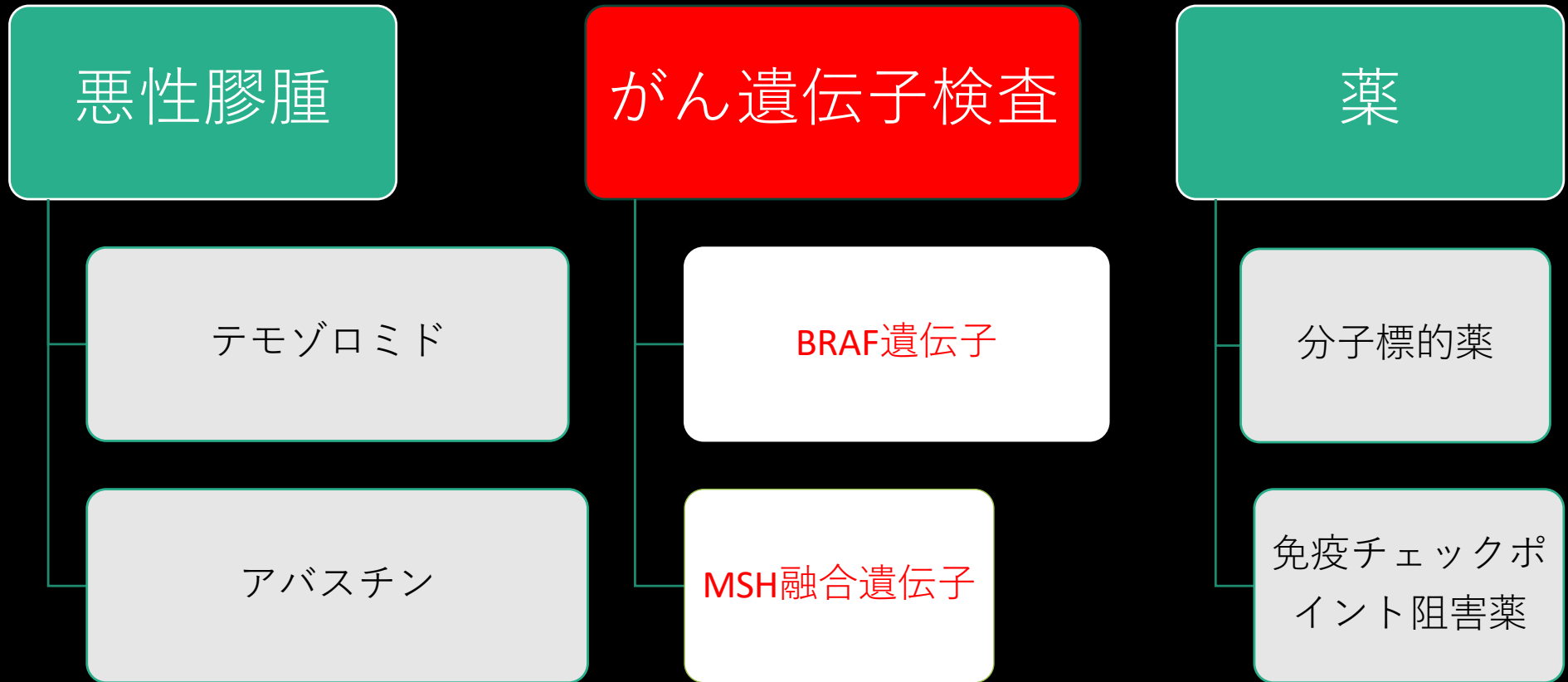
## 脳腫瘍領域における遺伝子異常と治療薬（候補）

脳腫瘍	遺伝子異常	治療薬
膠芽腫	EGFR VIII,EGFR増幅 TERT変異	EGFR阻害薬、ワクチンなど エリブリン
低悪性度神経膠腫	IDH変異	IDH阻害薬
Diffuse midline glioma	H3F3A・HIST 1H3B変異	DRD2阻害薬
小児神経膠腫 頭蓋咽頭腫	BRAF変異	BRAF阻害薬（ベムラフェニブ など）
上衣下巨細胞性星細胞腫	TSC 1,2変異	mTOR阻害薬（エベロリムス など）
MSH-High	MSH-High	免疫チェックポイント阻害薬 （ベムブロリズマブなど）
NTRK融合遺伝子	NTRK融合遺伝子	DRD2:dopamine D2 receptor

がん遺伝子パネル検査結果に基づく脳腫瘍治療の展望（2020）

# 臓器横断的がん薬物療法

近年ではドライバー遺伝子別に検討する「Tumor agnostic（臓器横断的）」という考え方が登場しました。これによって、碁盤の目のように広がる幅広い治療方法から、個々のがんの特性に合わせた治療方針を立てることもできるようになっています。

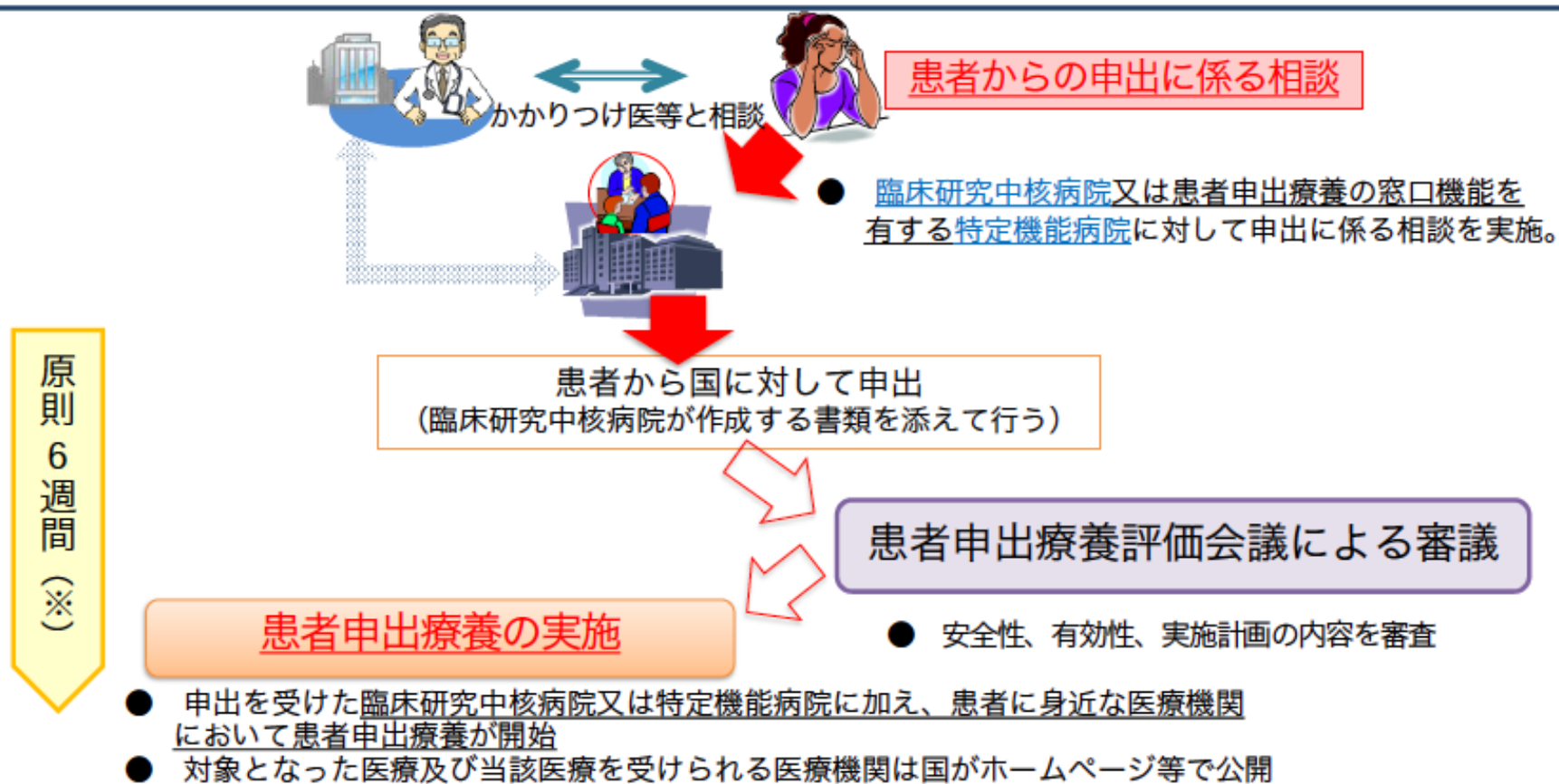


- TERTを標的とした再発膠芽腫に対するエリブリンの医師主導治験など

# 患者申出療養について（厚生労働省）

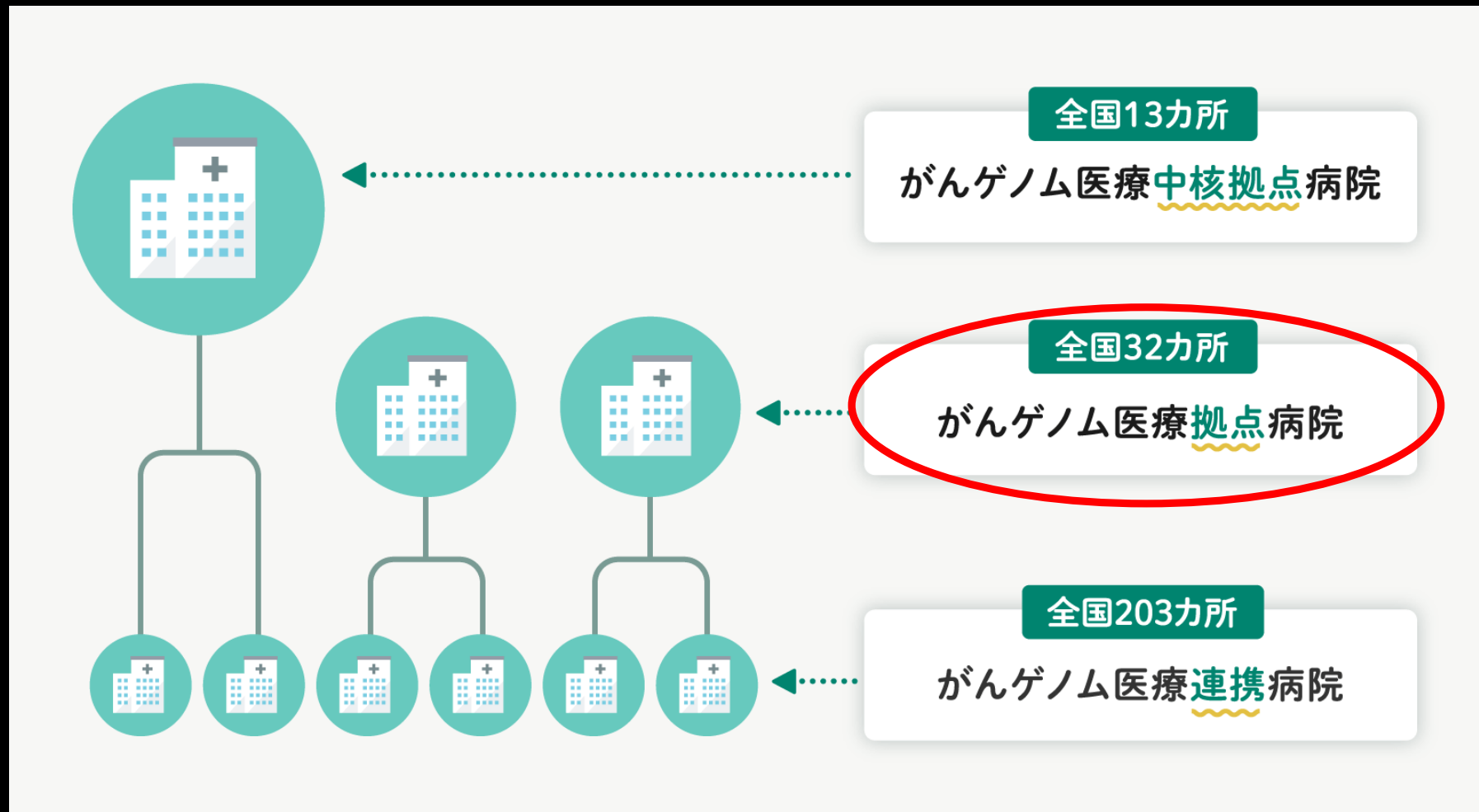
## 患者申出療養について

- 国内未承認の医薬品等を迅速に保険外併用療養として使用したいという患者の思いに応えるため、**患者からの申出を起点とする新たな保険外併用療養の仕組みとして、患者申出療養を創設**（平成28年4月～）
- 保険外併用療養の適用に当たっては、**保険収載に向けた技術として、国において安全性・有効性を確認**することとされている。



※既に患者申出療養として前例がある医療を他の医療機関が実施する場合には臨床研究中核病院において原則2週間以内に実施体制等を評価。

# がん遺伝子パネル検査



がんゲノム医療拠点病院

兵庫県は神戸大学と県立がんセンターのみ