



知っておきたい病気・医療

【西原広史先生監修】

広がる「がん遺伝子パネル検査」

～一人ひとりに合った治療に導く新手法～



がんは遺伝子の異常による病気

一人ひとりに適した治療法を選択する「個別化治療」が、がん医療においても広がっています。近年注目されているのが、大量のがん関連遺伝子の変異を一度に解析し、がんの原因となる遺伝子変異に適した薬剤を探し出す「がん遺伝子パネル検査」です。従来の遺伝子検査との違いや検査費用などについて、慶應義塾大学医学部教授でがんゲノム医療センター長の西原広史先生に伺いました。

Adviser



慶應義塾大学医学部教授 がんゲノム医療センター長 西原 広史

医学博士。1995年、北海道大学医学部卒業。1999年、同大学大学院医学研究科博士課程修了。同大学付属病院病理部、米国カリフォルニア大学サンディエゴ校留学、北海道大学大学院医学研究院特任准教授などを経て、2017年、慶應義塾大学医学部特任教授に就任。2019年より医学部教授。現在はがんゲノム医療センター長。

がんは、多様な遺伝子の異常が積み重なることで発症する病気です。

私たちの体を構成する細胞は約37兆個あり、その一つひとつの中に「核」があります。遺伝子(DNA)は核の中に存在し、「体の設計図」の役割を担っています。遺伝子の設計図をもとに必要なタンパク質が作られ、細胞の働きが維持されています。しかし、何らかの要因で遺伝子に傷がついて変化してしまうことがあり、これを「遺伝子変異」といいます。

すべての遺伝子変異が、がんの原因になるわけではありません。近年の多くの研究で、がんの発症に強く関わる遺伝子(がん関連遺伝子)の存在が明らかになっています。これまでに数百種類のがん関連遺伝子が見つかっています。

がんの発症に関わる遺伝子は、「がん遺伝子」と「がん抑制遺伝子」に大別されます。がん遺伝子とがん抑制遺伝子の変異が同時に起こると細胞が異常に増殖し、正常な組織を破壊するようになり

ます。その結果、がんが生じやすくなります。こうした遺伝子変異などががんの特徴に合わせて、一人ひとりに適した治療を行う「個別化治療」が、2000年代に入ってから広がってきています。がんの発生や増殖に関わるタンパク質などの分子をターゲットとして攻撃する「分子標的薬」を用いた治療はその一つです。例えば、日本人の肺がん(非小細胞肺がん)ではEGFR(上皮成長因子受容体/細胞の表面にあるタンパク質で、がん細胞の増殖の促進に関わる)の遺伝子変異が多く見られることから、EGFRに対する阻害薬が開発され、肺がんの分子標的薬として用いられています。ただし、すべての肺がんに効くというわけではありません。そこで、EGFR阻害薬が効きそうかどうかを判断するため、患者さんのがん組織や血液を用いてEGFRの遺伝子変異などを調べる検査が行われています。これを「コンパニオン診断(Companion diagnostics; CDx)」といいます。肺がんだけで

なく様々ながんにおいて、特定の薬の効果を事前に確認するのに使われています。

2019年に非小細胞肺癌を対象に承認された「マルチコンパニオン診断（マルチCDx）」は、1回の検査で複数の遺伝子やバイオマーカー（タンパク質など、薬の適応の目印になる物質）を同時に調べ、数個～数十個の分子標的薬の有効性をまとめて判定することが可能です。

コンパニオン診断およびマルチコンパニオン診断が特定の分子標的薬の効果をピンポイントで調べるのに対し、がんに関わる数十～数百種類の遺伝子を網羅的に解析し、その結果から適切な治療法を探るのが「**がん遺伝子パネル検査**」です。「**がんゲノムプロファイリング検査**」ともいいます。患者さん一人ひとりのがん細胞に生じている遺伝子変異や特徴を網羅的に調べることから、“がんの性格”そのものを見るための検査ともいえます。次世代シーケンサーで遺伝子変異を解析し、保険適用外の薬剤を含む治療候補を探ります。さらにがんの悪性度の評価や予後の予測、最初に発生した臓器が確定できない「原発不明がん」についての究明など、検査結果の幅広い活用も期待されています。国立がん研究センターの報告によると、がん遺伝子パネル検査の結果、新たな治療の選択肢が提示されたのは44.5%です。

保険適用で検査を受けられる条件

がん遺伝子パネル検査は、下記の条件いずれかを満たす場合のみ健康保険が適用されます（2026年9月1日現在）。

- ①標準治療がない、または標準治療が終了した、もしくは終了が見込まれる固形がん（標準治療＝科学的根拠に基づき現時点で最も推奨される治療法）
- ②造血器腫瘍、または類縁疾患（白血病、悪性リンパ腫、骨髄腫など）
- ③希少性がん、原発不明がん

どの段階で標準治療が終了（もしくは終了見込み）なのか、患者の全身状態が検査を受けられる状態かどうかは、担当医による判断が必要で

す。また、保険診療によるがん遺伝子パネル検査が受けられる医療機関には下記の3種類があります（2026年9月1日現在）。

■**がんゲノム医療中核拠点病院（全国13施設）**

■**がんゲノム医療拠点病院（全国32施設）**

■**がんゲノム医療連携病院（全国259施設）**

保険診療として実施する場合の検査費用の総額は56万円です（2026年9月1日現在）。高額療養費制度の対象となる場合もあります。なお、病院によって、初診料・再診料、採血料等がかかる可能性があります。2026年からは進行再発固形がんの患者が標準治療を受けている段階（あるいは治療開始前）で受けられるがん遺伝子パネル検査が先進医療Aの対象となりました（「標準治療終了前におけるがんゲノムプロファイリング検査」）。検査にかかる費用は全額自己負担となります。保険診療のがん遺伝子パネル検査の条件を満たしていないが検査を受けたい、がんと診断されていてより詳しい検査をしたい、あるいは複数回検査を受けたい人は自由診療で検査を受けることが可能です。例えば下記のような場合、自由診療で検査を受けることは選択肢の一つになるでしょう。

- ☑**病理組織学的検査によって悪性腫瘍（がん）と診断されている**
- ☑**早期がんやがんの診断直後、手術後の経過観察中など、標準治療が終了していない（終了見込みもない）**
- ☑**過去に保険診療のがん遺伝子パネル検査を受けたことがある**
- ☑**血液がん以外のがん**

なお、自由診療といってもいつでも誰でも検査を受けられるわけではなく、がんに罹患しているかどうかを調べる目的では自由診療のがん遺伝子パネル検査を受けられません。検査費用は医療機関や検査方法によって異なりますが、数十万円から約100万円と全体的に高額です。また、検査結果で保険適用外の分子標的薬が適応すると判断された場合は、治療にも多額の費用を要する可能性があります。がん遺伝子パネル検査は、がんと診断された際の選択肢の一つとして知っておくとよいでしょう。

