

癌の遺伝子検査

について

日本臨床検査専門医会
船渡忠男



■癌の遺伝子検査で何が分かるのか

癌（腫瘍）では、正常細胞が癌細胞へと癌化していく段階において遺伝子のいろいろな異常が積み重なっていくことが分かっています。癌における遺伝子検査は、それぞれの癌に特有なこれら遺伝子の異常を検出することにより、その癌の病型や進展度の診断、治療方針の決定のために行います。したがって、遺伝子の検査を行えば、癌かどうか分かるはずですが、しかし、良性と悪性を区別することはなかなか難しく、癌の種類によっても可能なものとそうでないものがあります。癌においては、他の検査と併せて悪性度を判定して、予後を予測することがあります。ここ数年遺伝子検査は著しく進歩しており、とくに白血病や悪性リンパ腫などの造血器腫瘍、一部の固形腫瘍、遺伝性腫瘍の診断では不可欠となっています。癌における遺伝子検査は、癌が存在するかどうか（存在診断）、癌の性質を知ること（性質診断）が目的です。

■造血器腫瘍の遺伝子検査

造血器腫瘍の場合は、染色体の異常と遺伝子の異常が関連するため、遺伝子の異常

を見出すことが遺伝子検査となっています。遺伝子検査の目的は、特異的な融合遺伝子を検出して多くの病型を鑑別診断すること、治療の効果をモニタリングし、効果判定として微小残存病変を検出することです。定量的に経過観察することにより、寛解しているか再発しているかが診断出来ます。また、HTLV-1のようにウイルス遺伝子を検査することにより病因を検索する場合もあり

ます。検体として末梢血を用いるため、採取は容易ですが、骨髄やリンパ節から採取する場合もあります。

■固形腫瘍の遺伝子検査

固形腫瘍の遺伝子検査は、組織の病型や進展度、治療方針決定のために行われます。遺伝性で家族内で発症する遺伝性腫瘍の場合は、単一の遺伝子異常が原因となっており、保因者の診断あるいは発症前に診断することを目的に遺伝子検査が行われます。医療機関において、遺伝子検査を受けるかどうかは必ず説明があり、承諾なしには行わないことになっています。固形腫瘍は、採取が困難な場合が多く、生検時あるいは外科的切除時の病理検査と同時に行われます。体液中の腫瘍由来細胞の診断に用いられることがありますが、腫瘍マーカーと比較してケースは限られます。

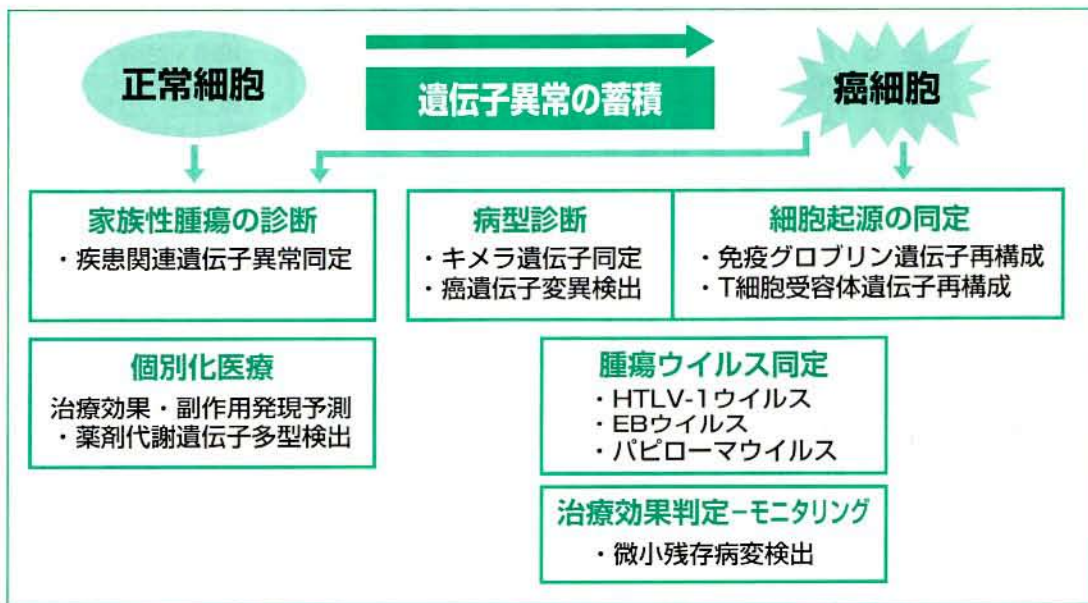


図 癌の遺伝子検査