

がんゲノム外来（血液がん・初診）のご案内

本日は造血器腫瘍パネル検査（ヘムサイト）の提出のために受診されました。以下の 6 点につきまして、ご確認頂きますよう宜しくお願い致します（**両面印刷**）。

1. 目的

主目的は、白血病・リンパ腫・多発性骨髄腫などの血液がんに対して、より正確な診断、病気の進み方（予後）の予測、治療薬の選択、臨床試験の検討など、診療の質を高めることです。

2. 対象

保険適用の対象としては、初発の急性骨髄性白血病、急性リンパ性白血病、骨髄異形成症候群、骨髄増殖性腫瘍や、再発・難治の非ホジキンリンパ腫、多発性骨髄腫、慢性リンパ性白血病、さらに原因不明の血球減少などが含まれます。実施の可否については、担当医が全身状態や病状をふまえて総合的に判断いたします。

3. がん遺伝子パネル検査

(ア)主に遺伝子が増加して正しく働かなくなることで、またその積み重なりでがんが発症するとされています。

(イ)がん細胞に起きている遺伝子の変化を網羅的に調べることで、診断・予後予測・治療のいずれかに有用な情報が得られた患者さんの割合は 80%以上と報告されています。

(ウ)一般に新規治療に結びつく可能性は、保険承認済みの薬剤以外に、治験参加、適応外使用なども含めて 5-20%程度とされています。

※治験は、新薬の効果や副作用のデータを集めることが主目的です。募集の枠が狭い、特定の参加要件を満たす必要がある、県内でやっていない場合が多いなどにご留意いただく必要があります。

※保険診療外での使用は、混合診療禁止の原則から当該薬剤費を含む全ての医療費が自費（10 割負担）になることから月に数十万円（～数百万円）かかることもあります。また、副作用に見合った効果が確認されないことも多く、お勧めしておりません。

(エ)現在承認されている造血器腫瘍パネル検査は「ヘムサイト」のみです。452 の対象遺伝子を調べることができます。保険診療としては、同じ疾患に対し一生に一度だけとなります。

(オ)検査には複数のステップがあり、検査結果の開示まで 4-7 週間かかります。ただし、治療薬に直結する一部遺伝子については 2 週間程度で先行して主治医より結果をお返しする場合があります（fast-track 制度）。

(カ)初診時（今回）に検査代等で 443,000 円（3 割保険で 132,900 円）、結果説明時（再診時）に 127,000 円（3 割負担で 38,100 円）をお支払い頂きます（こちらに診察代などが加算されます）。
このため、高額療養費制度のご利用をお勧めいたします（他院入院中などの例外を除き、その月の治療費も含め限度額以上であれば、実質の負担額は変わりません）。

(キ)もし検体に不具合があり検査継続困難と判断された場合（1-2 週間後に判明）、組織検体の追加提出や採血検体での再提出を検討します（再来院をお願いすることがあります）。

- (ク) 4-5 週間後の再診時に体調不良等で来院困難と予想される場合、がん遺伝子パネル検査の対象外となることがあります。結果はがんゲノム再診外来で患者さん自身にご説明するのが原則ですので、その点ご了承ください。

4. 二次的所見

- (ア) がんの多くは環境要因が原因とされていますが、約 5-10%は生まれつきの体質（遺伝要因）が関係するとされています（遺伝性腫瘍）。
- (イ) がんになりやすい体質を知ることのでがんの予防や早期発見に役立てられると前向きに考える方もおられますし、不安になる方もおられます。
- (ウ) あなたの（またあなたのご家族の）知る権利、知らないでいる権利に基づき、二次的所見の結果を聞くか否かについてのご希望を尊重します。お考えを後ほど確認させていただきます。
- (エ) なお、遺伝性腫瘍の可能性は、ヘルムサイトの検査特性よりほぼ確定的な情報として判明します。
その場合、次回がんゲノム外来再診日と同日あるいは別日に、遺伝カウンセリングの場で改めて情報提供・相談させていただきます。
- (オ) また、検査の結果から「白血病につながる可能性のある遺伝子の変化」が偶然見つかることがあります。この遺伝子の変化は血縁者にも引き継がれている可能性があるため、移植のドナーの選定や血縁者の健康管理に影響する場合があります。そのため、このような結果が見つかった際には、血縁者を含めたご家族にも遺伝カウンセリングを推奨させていただくことがあります。
- (カ) 上記の理由から、ご家族には今回ゲノム検査を受けることをお伝えし、その結果（がんになりやすい体質かどうか）について知りたいかどうかの意向を確認しておいていただきたいです。

5. 情報管理について

- (ア) 個人情報を完全にマスクした状態で取り扱われます。
- (イ) がんゲノム情報管理センター（C-CAT）に登録することで、臨床試験情報が入手できますので、強くお勧め致します。
- (ウ) また、今後の研究や治療開発のため、検査会社の品質向上のため、各所の利活用についても合わせてご協力ください。

6. その他

- (ア) この検査の性質上、あなたの病気に関係しうる情報についてお尋ねいたします。特に、がんの家族歴について診察後に別室にて細かくお尋ねします。ご本人やお子様方、ご両親、さらにそのご両親やご兄弟についてご存知の範囲で教えてください。待ち時間の間に別紙記入のご協力をよろしくお願いいたします。
- (イ) 本がんゲノム外来は、「今の治療方針でよいのか」「今後どうしたらよいのか」についてお答えするセカンドオピニオンではありません。それらはあなたの主治医とご相談ください。