



がんゲノム医療について

がんゲノム医療では、患者さんのゲノム情報を調べて診断や治療に役立てます

ゲノムの語源

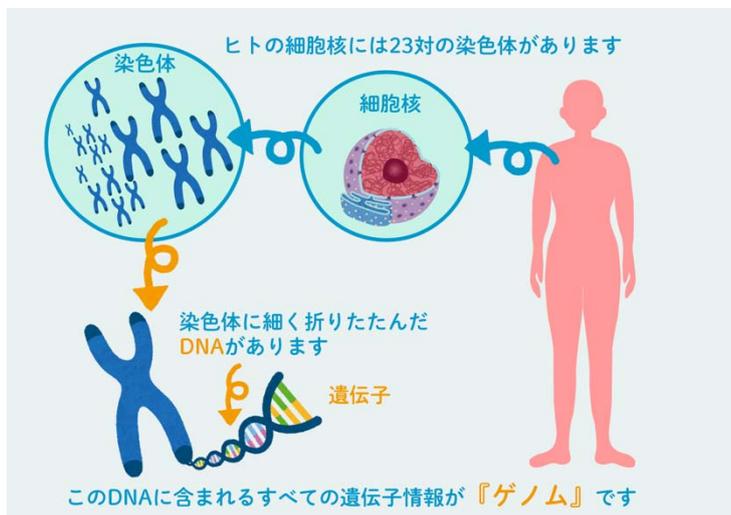
遺伝子「gene」とすべてを意味する「-ome」（あるいは染色体「chromosome」）を合わせた造語です

ゲノムの語源とは？

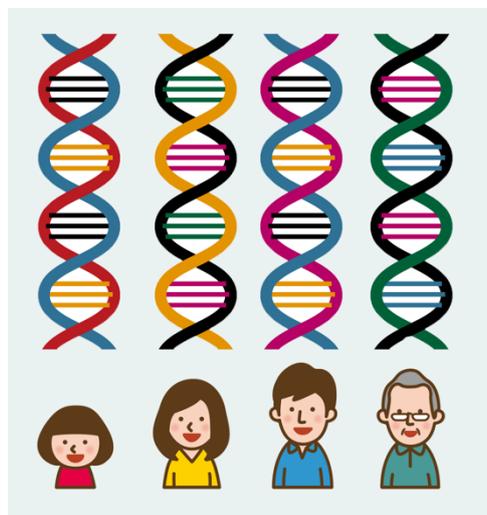
私たちの体は、約 37 兆個もの細胞から構成されています。細胞の中には「核」と呼ばれる大切な部分があり、その中に遺伝子を乗せた「染色体」が入っています。ゲノムとは、染色体に含まれるすべての遺伝子と遺伝情報のことです。（図 1）

その染色体を構成する重要な成分が「DNA」で、DNA は 4 種類の「塩基」と呼ばれる分子のブロックが一行に並んでできている長い分子です。（図 2）この 4 種類の塩基の配列が、単語や文章のように決められた意味をもっていて、私たち一人一人の「遺伝子」の情報（遺伝情報）を構成しています。ゲノムは体をつくるための、いわば設計図のようなもので、一人一人違ってきます。

（図 1）



（図 2）



がんとゲノム・遺伝子

がんは主に遺伝子に傷がつくことで発生します。その傷により、遺伝子が正しく働かなくなることで、細胞はコントロールを失ってしまいます。ほとんどのがんは、喫煙や生活習慣、加齢などが原因で傷ができ、正常な細胞内の特定の「体細胞」の遺伝子が後天的に変化（変異）することによって、がん細胞が発生します。がんが進行していく際には、がん細胞にだけ生じたこの**遺伝子変異**が、進行・増殖のもととなると考えられています。このようながん細胞にだけ起きた遺伝子変異は、次の世代に遺伝するものではありません。

遺伝性腫瘍（家族性腫瘍）

まれに、がん細胞以外の全身の正常細胞に含まれている遺伝子に、生まれつき存在する変異が主な原因となって発病するがんもあります。これらは**遺伝性腫瘍（家族性腫瘍）**と呼ばれ、がん全体の5%程度の割合を占めます。精子や卵子の生殖細胞の遺伝子にも存在する変異なので、親から子へ遺伝する可能性があります。

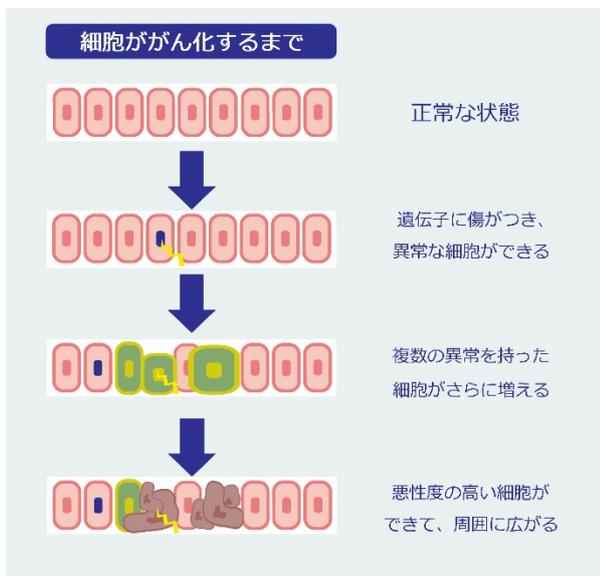
遺伝子変異ががんになるのはなぜ？

がんは、遺伝子変異が原因となる病気ですが、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。深く関わるのは、特に「細胞の分裂と増殖」に関わる遺伝子と言われています。（図3）

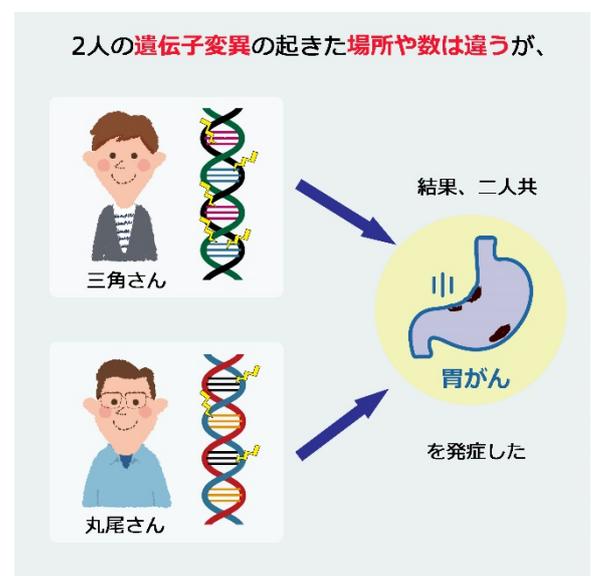
細胞は分裂と増殖を何度も繰り返しながら、多くの臓器や組織にふさわしい姿になっていきます。やがて臓器や組織ができあがった時には、それ以上増えることはありません。しかし、細胞の分裂や増殖に関わる遺伝子に変異が生じると、分裂が止まらず細胞が極限なく増殖してしまふことがあります。増えすぎた細胞はやがてまわりの組織や臓器に入り込んで、体を衰弱させます。これが「がん」という病気です。

がんに関する研究が進む中で、同じ「胃がん」を発症しても、患者さんごとにその遺伝子異常(変異)が異なることや遺伝子異常(変異)の種類によって、がん細胞の特徴や治療薬の効果が違うことも分かってきました。（図4）

（図3）



（図4）



がんの治療法

1) 標準治療

「がん」の治療法には、標準治療と言われる薬物療法（抗がん剤治療）、放射線治療、手術などがあり、がんの発生した臓器、組織型、転移の有無などにより選択されます。科学的根拠に基づいた観点で、現在利用できる最良の治療であることが示され、ある状態の一般的な患者さんに行われることが推奨される治療をいいます。

2) がんゲノム医療

最近の研究では、標準治療がすべて耐性となった（効かなくなった）場合でも、もし他臓器で認めるような遺伝子異常が生じていて、それに対する治療薬があるときには、その治療薬を使用することで治療の効果が期待できます。例えば、「胃がん」に生じた遺伝子異常（変異）に効果的な治療薬は、同じ遺伝子異常（変異）が生じた別の臓器のがんの患者さんに対しても、その治療の効果が期待できることが分かっています。

「がんゲノム医療」では、がんの原因となった遺伝子変異でがんを分類し、患者さん一人ひとりに合わせた治療をめざしています。この背景にあるのが、分子標的薬と遺伝子検査の進歩です。

がんの薬物療法で使用される分子標的薬は、がん細胞で変異が起こったときに遺伝子の情報を元にして作られる異常なタンパク質（分子）を標的として働きを妨げ、がん細胞に選択的に作用します。分子標的薬が標的とする異常なタンパク質は、遺伝子変異によって作られるため、がん細胞の中に対応する遺伝子変異があるかどうかを調べるのが重要です。そこで遺伝子検査を行い、どの「遺伝子異常（変異）」が生じているのかを調べ、**遺伝子情報（ゲノム）をもとに「がん」を診断し、患者さん一人一人の体質や病状に最適な治療法を選択することが「がんゲノム医療」では可能です。**同じ臓器のがんでも遺伝子変異の違いで使用できる薬剤は異なることから、がん治療の選択肢が広がると期待されています。