

遺伝子検査

2026年9月2日

遺伝子について

遺伝子関連検査の種類・内容

がんゲノム医療について

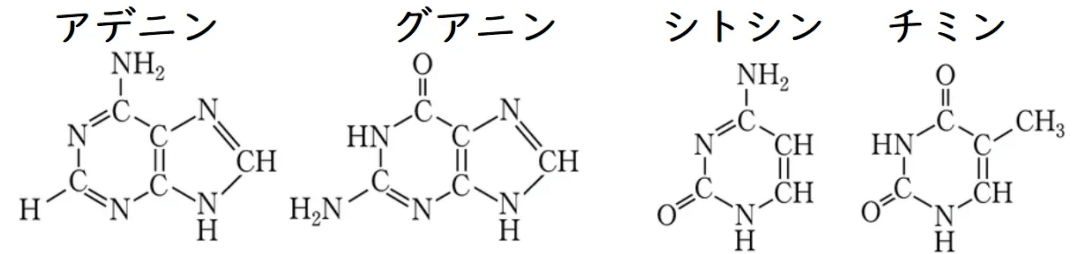
保険診療について

遺伝子とは？

→DNAの中にある「タンパク質の設計図」

DNA(デオキシリボ核酸)

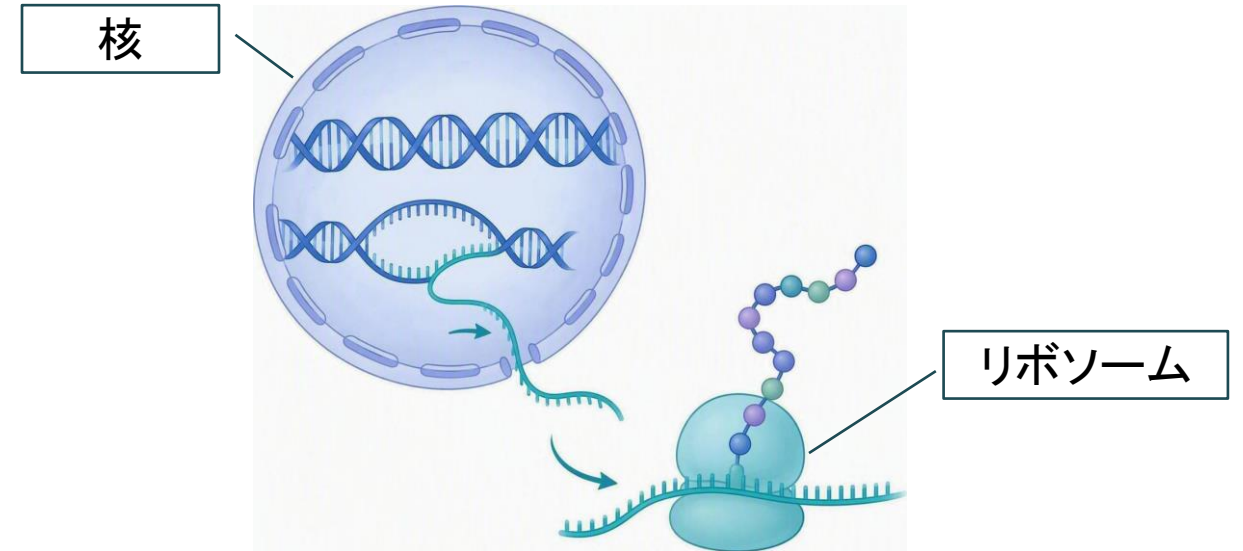
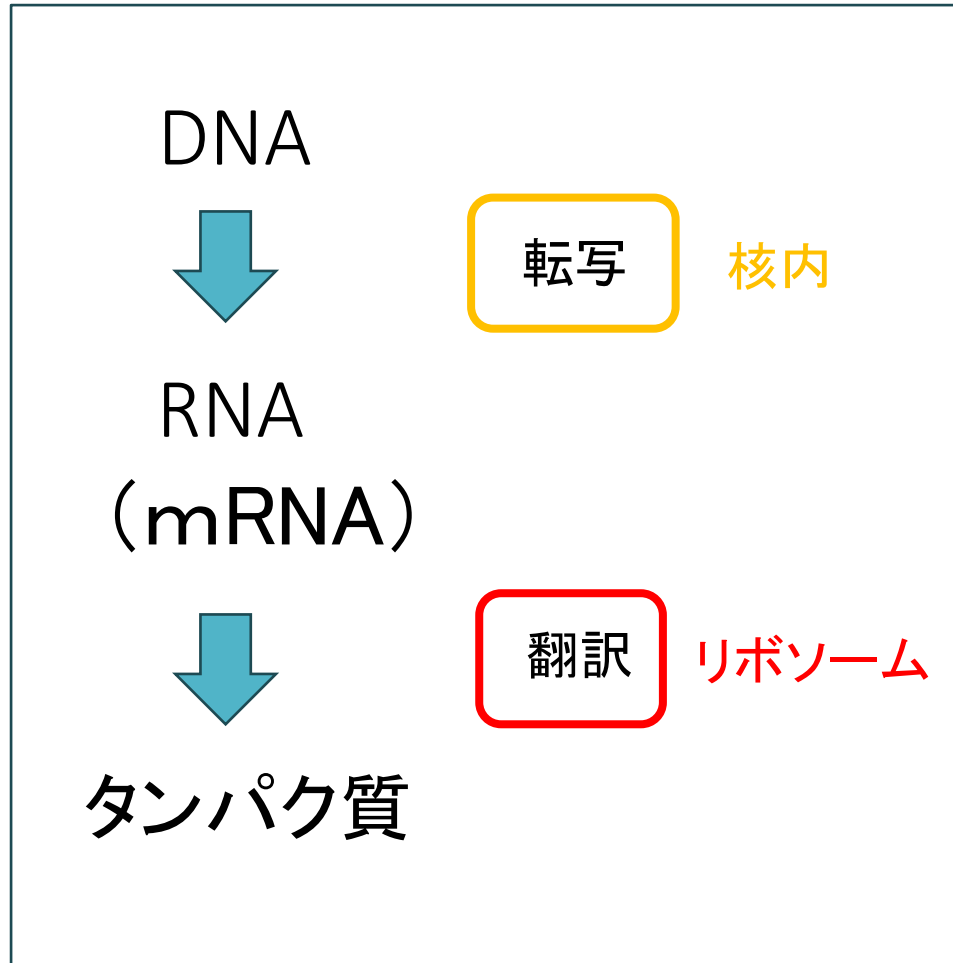
- ・細胞の核内に存在
- ・塩基、糖、リン酸基から構成される



タンパク質

- ・人体を構成する筋肉や皮膚、体の機能を調整する酵素やホルモンの材料

タンパク質合成の流れ



転写: 核の中で、DNAの必要な部分だけがmRNAに写し取られる(設計図のコピー)

翻訳: mRNAが核の外のリボソームへ運ばれ、その情報どおりにアミノ酸がつながってタンパク質になる

遺伝子関連検査の種類

1. 病原体遺伝子検査
2. 体細胞遺伝子検査
3. 生殖細胞遺伝子検査(遺伝学的検査)

1. 病原体遺伝子検査

- ・ウイルスや細菌などの外来性の病原体の核酸を調べる

〈特徴〉

- ・病原体(ウイルス、細菌)の核酸(DNA、RNA)が対象

〈例〉

肝炎ウイルス、HPV、結核菌、淋菌、クラミジアなど

1. 病原体遺伝子検査

遺伝子検査室(県中)で行っている病原体遺伝子検査

- EBV...Burkittリンパ腫、伝染性単核球症、上咽頭癌など
- HHV6...突発性発疹
- SARS-CoV-2...COVID-19 ※RT-PCR法
- 淋菌...尿道炎、子宮内膜炎など
- クラミジア...トラコーマ、非淋菌性尿道炎など

移植後など
免疫低下患者
にも実施

結核菌→細菌検査

SARS-CoV-2(抗原定量)→免疫検査

2. 体細胞遺伝子検査

- ・体細胞において後天的に生じた遺伝子変異を調べる検査

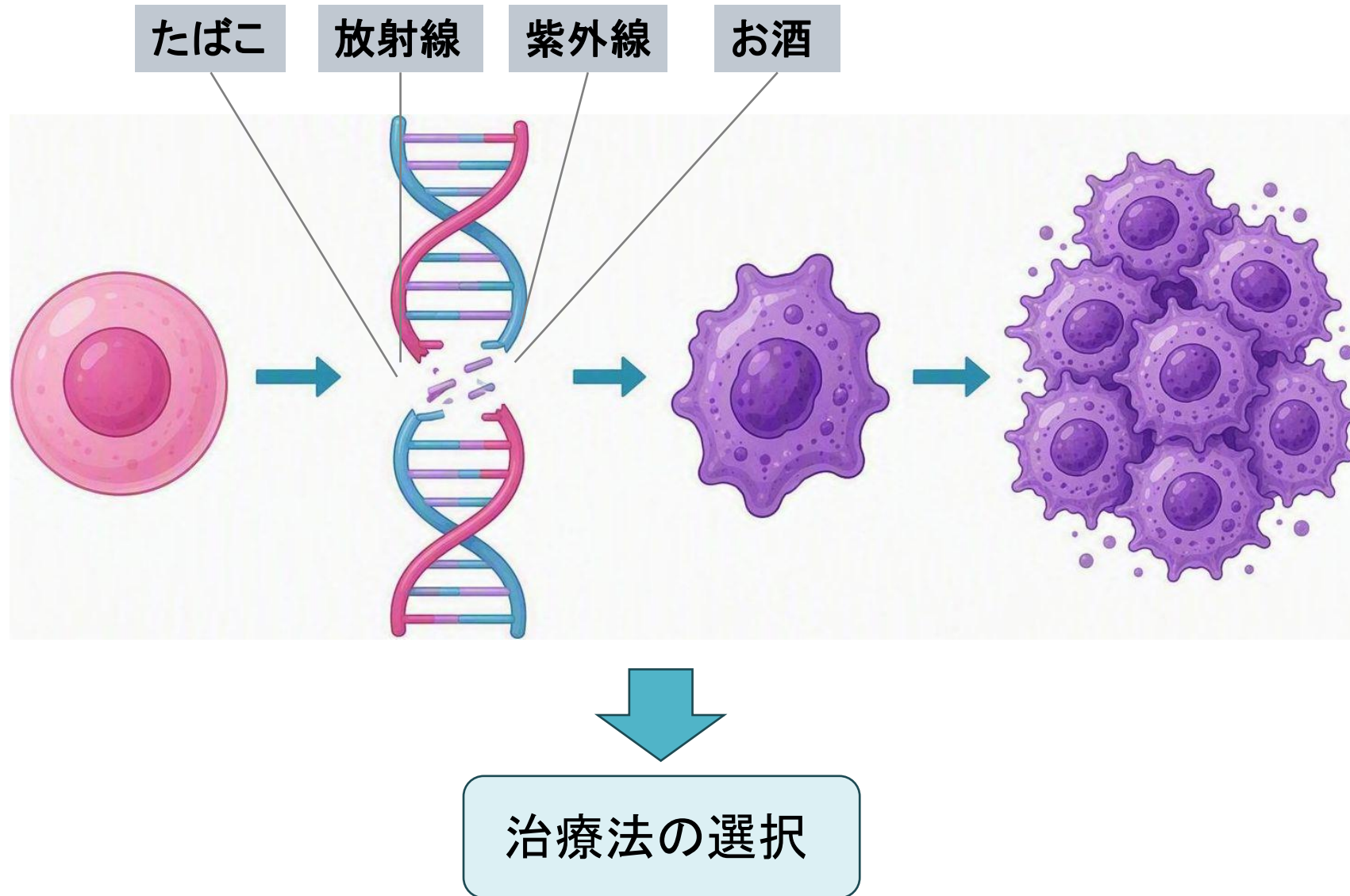
〈特徴〉

- ・主に癌化した組織や細胞が対象
- ・後天的で遺伝しない(次世代に引き継がれない)

〈例〉

- ・悪性腫瘍遺伝子検査(*HER2*、*EGFR*、*BRAF*など)
- ・造血器疾患遺伝子検査(*JAK2*、*CALR*、*BCR-ABL*など)

悪性腫瘍遺伝子検査



ドライバー遺伝子

・がんの発生や進行に直接的な役割を果たす遺伝子。

癌遺伝子

機能が**活性化**することによってがん化に影響する
遺伝子

【主ながん遺伝子】

KRAS	大腸癌、肺癌、膵癌
EGFR	肺癌、乳癌、卵巣癌、胃癌、頭頸部癌、膠芽腫
ALK	肺癌、悪性リンパ腫
HER2	乳癌、胃癌
MET	家族性遺伝性腎癌
RET	多発性内分泌腫瘍症 ² 型

癌抑制遺伝子

機能が**不活性化**することによりがん化に影響する
遺伝子

【主ながん抑制遺伝子】

TP53	大腸癌、胃癌、肺癌、乳癌、子宮体癌、骨肉腫、慢性白血病
CDKN2A	悪性黒色腫、膵癌、食道癌
RB1	網膜芽細胞腫、骨肉腫、乳癌、肺小細胞癌
BRCA	家族性乳癌、卵巣癌、前立腺癌
APC	家族性大腸ポリポーシス(家族性大腸腺腫症)、胃癌、散発性大腸癌 ^(70～80%)
VHL	フォン・ヒッペル・リンドウ病、腎癌
MEN1	多発性内分泌腫瘍症 ¹ 型
PTEN	膠芽腫、子宮体癌

造血器腫瘍遺伝子検査

WHO分類

・臨床的特徴と形態学的、免疫学的、細胞遺伝学のおよび分子遺伝学の所見から行われる総合的な分類法。

【リンパ性白血病】

疾患	染色体異常	関連遺伝子
急性リンパ性白血病(ALL: B細胞性)	t(1;19)(q23;p13.3)	<i>TCF3::PBX1(E2A::PBX1)</i>
急性リンパ性白血病(ALL: B細胞性)	t(4;11)(q21;q23)	<i>KMT2A::AFF1(MLL::AF4)</i>
急性リンパ性白血病(ALL: B細胞性) 急性骨髄性白血病(AML)	t(9;11)(p21.3;q23)	<i>KMT2A::MLLT3(MLL::AF9)</i>
急性リンパ性白血病(ALL: B細胞性) 急性骨髄性白血病(AML)	t(11;19)(q23;p13.3)	<i>KMT2A::MLLT1(MLL::ENL)</i>
急性リンパ性白血病(ALL: B細胞性) 急性骨髄性白血病(AML)	t(9;22)(q34;q11.2)	<i>BCR::ABL1</i>
急性リンパ性白血病(ALL: B細胞性)	t(12;21)(p13;q22)	<i>ETV6::RUNX1(TEL::AML1)</i>
急性リンパ性白血病(ALL: B細胞性)	t(5;14)(q31;q32)	<i>IGH::IL3</i>
急性リンパ性白血病(ALL: B細胞性)	t(17;19)(q22;p13)	<i>TCF3::HLF</i>
急性リンパ性白血病(ALL: T細胞性)	t(v;14q11)	<i>TRA, TRD</i>
急性リンパ性白血病(ALL: T細胞性)	t(v7q35)	<i>TRB</i>
慢性リンパ性白血病(CLL)	t(14;18)(q32;q21)	<i>IGH::BCL2</i>
慢性リンパ性白血病(CLL)	t(14;19)(q32;q13)	<i>IGH::BCL3</i>
T細胞前リンパ球性白血病	inv(14)(q11q32)	<i>TRA</i> <i>TRD::TCL1A</i>
T細胞前リンパ球性白血病	t(X;14)(q28;q11)	<i>TRA::MTCP1</i>

【骨髄性白血病】

疾患	染色体異常	関連遺伝子
急性骨髄性白血病(AML: M2)	t(8;21)(q22;q22)	<i>RUNX1::RUNX1T1</i> (<i>AML1::MTG8</i>)
急性骨髄性白血病 (AML: M4 with eosinophilia > M1, M2, M5)	inv(16)(p13.1q22) t(16;16)(p13.1;q22)	<i>CBFB::MYH11</i>
急性骨髄性白血病(AML: M3)	t(15;17)(q24;q21)	<i>PML::RARA</i>
急性骨髄性白血病(AML: M3)	t(11;17)(q23;q21)	<i>ZBTB16::RARA</i>
急性骨髄性白血病(AML) 急性リンパ性白血病(ALL)	t(9;11)(p21.3;q23.3)	<i>KMT2A::MLLT3(MLL::AF9)</i>
急性骨髄性白血病 (AML: M2, M4 with basophilia)	t(6;9)(p23;q34.1)	<i>DEK::NUP214(DEK::CAN)</i>
急性骨髄性白血病(AML: M1>M2, M4, M7)	inv(3)(q21q26.2) t(3;3)(q21;q26.2)	<i>GATA2::MECOM(EVI1)</i>
急性骨髄性白血病(AML: M7)	t(1;22)(p13.3;q13.1)	<i>RBM15::MKL1</i>
慢性骨髄性白血病(CML) 急性骨髄性白血病(AML)	t(9;22)(q34;q11.2)	<i>BCR::ABL1</i>
Myeloid lymphoid neoplasms with eosinophila	t(v;5q32)	<i>PDGFRB</i>
慢性好酸球性白血病(CEL)	del(4q12)	<i>FIP1L1::PDGFRA</i>

【悪性リンパ腫・形質細胞腫】

疾患	染色体異常	関連遺伝子
濾胞性リンパ腫(FL) びまん性大細胞型B細胞リンパ腫	t(14;18)(q32;q21)	<i>IGH::BCL2</i>
濾胞性リンパ腫(FL) びまん性大細胞型B細胞リンパ腫	t(9;14)(p13;q32)	<i>IGH::PAX5</i>
びまん性大細胞型B細胞リンパ腫 多発性骨髄腫(MM)	t(3;14)(q27;q32)	<i>IGH::BCL6</i>
Burkittリンパ腫(BL)	t(8;14)(q24;q32)	<i>IGH::MYC</i>
Burkittリンパ腫(BL)	t(8;22)(q24;q11)	<i>IGL::MYC</i>
extranodal MZBCL or MALT-type 多発性骨髄腫(MM)	t(11;18)(q21;q21)	<i>BIRC3::MALT1</i>
多発性骨髄腫(MM) 濾胞性リンパ腫(FL) 慢性リンパ性白血病(CLL)	t(4;14)(p16.3;q32)	<i>IGH::FGFR3</i>
多発性骨髄腫(MM) 濾胞性リンパ腫(FL) 慢性リンパ性白血病(CLL)	t(6;14)(p21;q32)	<i>IGH::CCND3</i>
マントル細胞リンパ腫 多発性骨髄腫(MM)	t(11;14)(q13;q32)	<i>IGH::CCND1(BCL1)</i>
多発性骨髄腫(MM)	t(14;16)(q32;q23)	<i>IGH::MAF</i>
未分化大細胞リンパ腫(ALCL)	t(2;5)(p23;q35)	<i>NPM1::ALK</i>

BCR-ABL(慢性骨髄性白血病:CML)

9番のABL遺伝子と22番のBCR遺伝子が
相互転座によって融合 t(9;22)

→フィラデルフィア染色体→BCR-ABL融合遺伝子

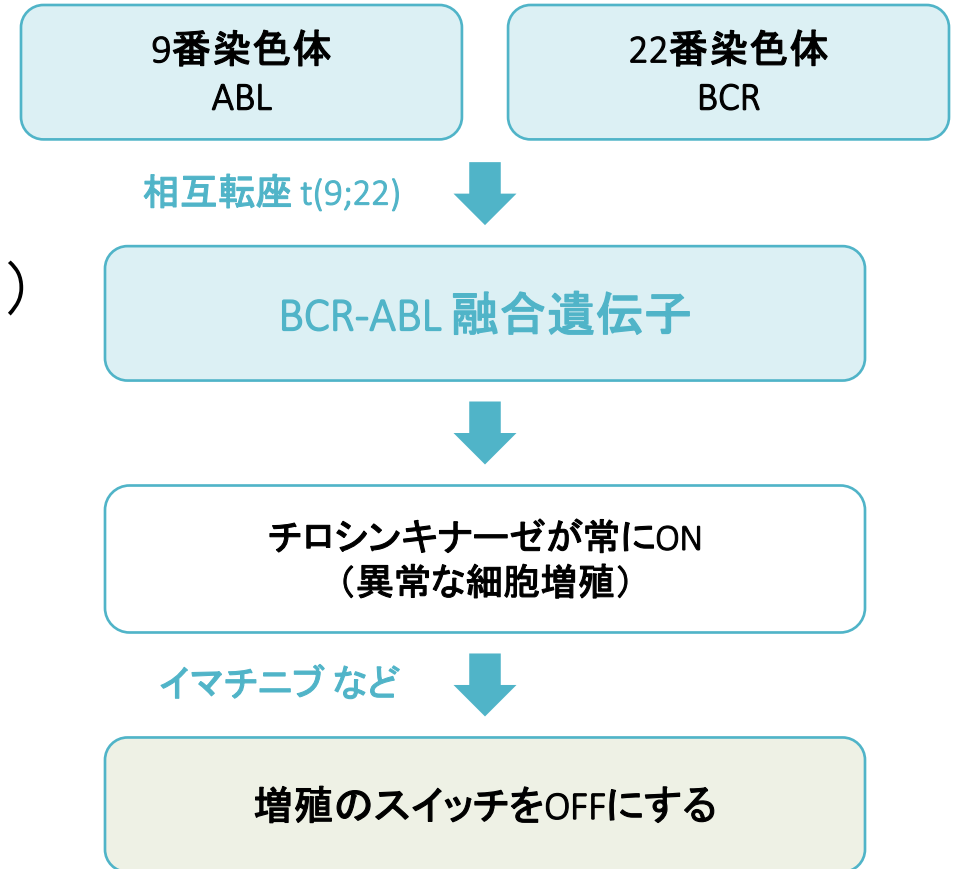
→チロシンキナーゼ活性が常にON(異常な細胞増殖)

慢性骨髄性白血病(CML) 95%以上

- ・急性リンパ性白血病(ALL)の一部でもみられる
- ・治療効果の判定や再発の監視にも有用

→チロシンキナーゼ阻害薬(分子標的薬)

- ・イマチニブ、ダサチニブ、ニロチニブ、ボスチニブなど
- ・常にONになったスイッチを止め、異常な増殖を抑える



PML-RARA(急性前骨髄球性白血病: APL)

15番のPML遺伝子と17番のRARA遺伝子が
相互転座によって融合 t(15;17)

→PML-RARA融合遺伝子

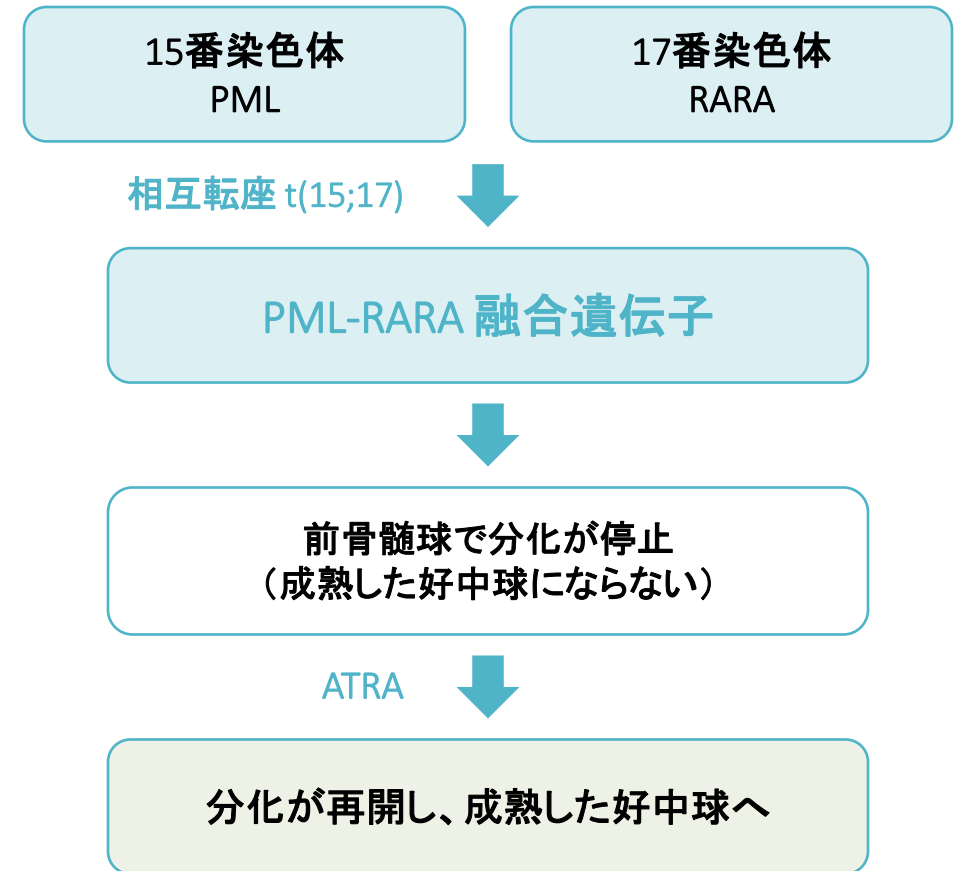
→分化を進める信号がOFF(分化が止まる)

急性前骨髄球性白血病(APL) **ほぼ全例**

- ・前骨髄球で成熟が止まり、成熟した好中球にならない
- ・DIC(播種性血管内凝固)を合併しやすい

→**ATRA(全トランス型レチノイン酸)**=分化誘導療法

- ・止まっていた分化を再開させ、白血病細胞を成熟させる



3. 生殖細胞遺伝子検査(遺伝学的検査)

- ・生涯変わることがない、ゲノム固有の遺伝子変異を調べる検査

〈特徴〉

- ・先天的で遺伝する(次世代に引き継がれる)
- ・取扱いに注意が必要
(倫理的・個人情報保護的に厳格な管理が必要)

〈例〉

遺伝性疾患、アルコールへの感受性(*ALDH2*遺伝子)、個体識別(親子鑑定)、薬物副作用

3. 生殖細胞遺伝子検査(遺伝学的検査)

遺伝性疾患(単一遺伝子疾患)

常染色体顕性遺伝病

- ・両親の片方から変異遺伝子を伝達されて発病する。
- ・ハンチントン(Huntington)病、遺伝性乳癌・卵巣癌(HBOC)、家族性大腸ポリポーシスなど

常染色体潜性遺伝病

- ・常染色体上に存在する一対の遺伝子の両方に異常があると発症する疾患。
- ・フェニルケトン尿症、メープルシロップ尿症、サラセミアなど

X連鎖潜性遺伝疾患

- ・性染色体(X染色体)上にある遺伝子に異常があると発症する疾患。
- ・血友病A、血友病B、Duchenne型筋ジストロフィー、Fabry病など

BRCA1/2遺伝子検査

- ・**BRCA1**...DNAの相同組換え修復の他、チェックポイント、アポトーシス、転写、中心体複製、X染色体不活化などにも関与。
- ・**BRCA2**...DNAの相同組換え修復以外に中心体の制御、細胞質分裂の制御などにも関与。

遺伝性乳癌・卵巣癌(HBOC)

- ・常染色体顕性遺伝 (子どもに性別に関わらず50%の確率で変異(病的バリエーション)が受け継がれる)

【BRCA1/2遺伝子に病的バリエーションがある場合のがん発症リスク】

遺伝子	乳がん	卵巣がん	膵がん	前立腺がん
BRCA1	>60%(女性) 0.2～1.2%(男性)※	39～58%	≤5%	7～26%
BRCA2	>60%(女性) 1.8～7.1%(男性)※	13～29%	5～10%	19～61%

※男性乳がんは70歳までのリスク

NIPT(無侵襲的出生前遺伝学的検査)

- ・母親の血液を用いて検査を行う。
- ・次世代シーケンサーによる解析により、胎児の染色体数的異常が判定できる。
(13、18、21トリソミーを調べる)
- ・非確定的検査であり、診断確定のためには羊水検査や絨毛検査による染色体解析が必要。

UDPグルクロン酸転移酵素遺伝子多型(UGT1A1)

- ・抗がん剤のイリノテカン投与による副作用を予測するための検査。
- ・UGT1A1に相当する酵素には個人差である遺伝子多型が存在する。
- ・UGT1A1*28、UGT1A1*6といった遺伝子多型を調べる。
- ・これらの変異が検出された症例では、イリノテカンによる副作用が現れやすい。
(副作用である高度の下痢や好中球減少が強く現れやすい)
- ・複数の多型に変異を持つ場合は、さらに重篤な副作用が現れやすいとされている。

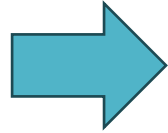
多型

集団の中で1%以上
存在する頻度の高い
変異のこと

遺伝子検査の流れ

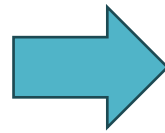
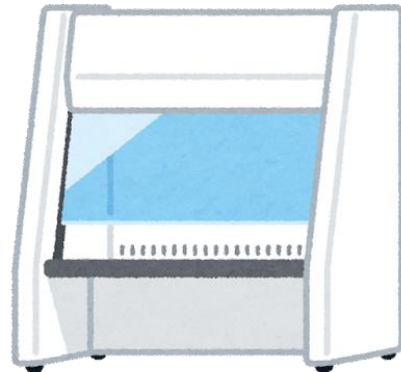
検体採取

- ・血液
- ・骨髄液
- ・組織



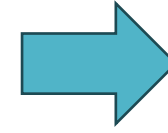
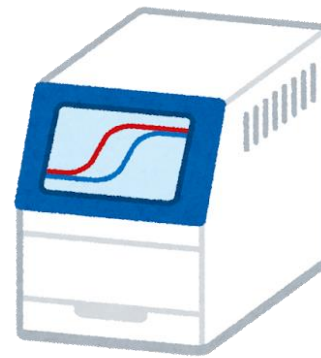
抽出

- ・磁性粒子法
(DNA)
- ・スピンカラム
法
(RNA)



増幅・測定

- ・PCR法 (DNA)
- ・RT-PCR法 (RNA)



電気泳動 解析

- ・PCソフトで解析



遺伝子検査の注意点

①検体の運搬・保管

- ・核酸は分解しやすい！迅速な検体処理が重要

②すぐに結果が出ない

- ・ひとつひとつの工程に時間がかかる

③倫理的な配慮・血縁者への影響

- ・同意の取得、匿名化

④絶対ではない

- ・変異があっても必ず発症するとは限らない



看護師として関わるポイント

①検体を扱うとき

- ・採血後は氷冷し、すぐに提出(RNAは特に分解しやすい)
- ・専用採血管・キャップの色を確認する

②同意と個人情報

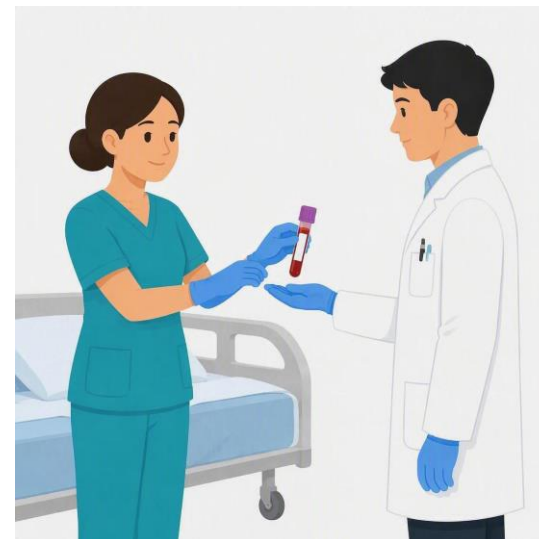
- ・遺伝学的検査は説明と同意が前提。匿名化にも注意

③結果を伝える場面

- ・「変異がある＝必ず発症する」ではない
- ・血縁者にも関わる情報。遺伝カウンセリングにつなぐ

④結果が出るまでの時間

- ・数日～1週間かかることを患者さんに伝えておく

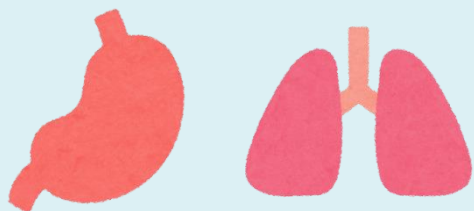


がんゲノム医療

個別化医療

「患者一人ひとりの体質や病態にあった有効かつ副作用の少ない治療法(オーダーメイド医療)や予防法(個別化予防)」(厚生労働省)

同じがんに対して同じ抗がん剤
→人によって効き方が違う



コンパニオン診断
個人の遺伝子の異常に
対応した薬剤

遺伝子A →



遺伝子B →



遺伝子C →



がん遺伝子パネル検査

がんゲノムプロファイリング
検査

コンパニオン診断



コンパニオン診断

- ・分子標的薬の効果や副作用を事前に予測するための検査
- ・保険適用の検査を受けて、コンパニオン診断として国に認められている遺伝子異常が見つかり、それに対応する薬剤も保険適用内で使用できる。

AmoyDx肺癌マルチ遺伝子PCRパネル

- ・14種の抗悪性腫瘍剤の適応判定の補助が可能。

RNA

ALK融合遺伝子、ROS1融合遺伝子、METエクソン14スキッピング変異、RET融合遺伝子

DNA

EGFR遺伝子変異、BRAF V600E変異、KRAS G12C遺伝子変異

がん種	遺伝子変異	関連する医薬品
非小細胞肺癌	EGFR遺伝子変異	ゲフィチニブ エルロチニブ塩酸塩 アファチニブマレイン酸塩 オシメルチニブメシル酸塩
	BRAF V600E変異	ダブラフェニブメシル酸塩 トラメチニブ ジメチルスルホキシド付加物
	KRAS遺伝子変異(G12C)	ソトラシブ
	ALK融合遺伝子	クリゾチニブ アレクチニブ塩酸塩 ブリグチニブ
	ROS1融合遺伝子	クリゾチニブ エヌトレクチニブ レポトレクチニブ
	MET遺伝子エクソン14スキッピング変異	カプマチニブ塩酸塩水和物 テポチニブ塩酸塩水和物 グマロンチニブ水和物
	RET融合遺伝子	セルベルカチニブ

がん遺伝子パネル検査の種類(固形腫瘍)

	NCC オンコパネル	GenMineTOP	Foundation One CDx	Foundation One Liquid CDx	Guardant 360 CDx
開発	国立がん研究センター	東京大学	Foundation Medicine		Guardant Health
販売企業	シスメックス (理研ジェネシス)	コニカミノルタ	中外製薬		Guardant Health
検体	組織＋血液		組織	血液	
解析遺伝子数	124遺伝子 13融合遺伝子	DNA: 737遺伝子 RNA: 455遺伝子 455融合遺伝子 5エクソスキッピング 27発現量	324遺伝子 36融合遺伝子		74遺伝子 6融合遺伝子 18遺伝子増幅
遺伝性腫瘍	19遺伝子	40遺伝子	可能性のみ(確定検査が必要)		
コンパニオン診断	○	なし	○	○	○
TMB	○	○	○	○	なし
MSI	○	なし	○	参考値	○

TMB...遺伝子変異量 MSI...マイクロサテライト不安定性

造血器腫瘍のパネル検査(ヘムサイト)

- ・2025年3月に保険適用となった国内初の造血器腫瘍パネル検査。
- ・類縁疾患の同一疾患につき、1回のみ算定可能。
- ・固形腫瘍のパネル検査と違い、入院中に検査しても高額薬剤と同様の出来高払いが可能。
- ・疾患別に初発、再発でできるかどうか分かる。
- ・実施料は44,000点。

〈目的〉

- ・末梢血、骨髓液、組織または体腔液より抽出したDNA及びRNA中の造血器腫瘍関連遺伝子変異の検出のための塩基配列情報の取得。
- ・固形腫瘍のパネル検査では治療法選択がメインだが、ヘムサイトは造血器腫瘍の診断や予後予測が主な目的。

造血器腫瘍のパネル検査(ヘムサイト)

①初発時に算定できるもの

- ・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
- ・骨髄増殖性腫瘍及びその類縁腫瘍
- ・組織球及び樹状細胞腫瘍

②従来の方法による検索が行えない又は他の造血腫瘍又は類縁疾患と鑑別が困難な場合において、初発時に算定できるもの

- ・アグレッシブB細胞非ホジキンリンパ腫
- ・インドレントB細胞非ホジキンリンパ腫
- ・T細胞非ホジキンリンパ腫
- ・NK細胞非ホジキンリンパ腫
- ・多発性骨髄腫

③再発又は難治時に算定できるもの

- ・急性骨髄性白血病

④従来の方法による検索が行えない又は他の造血腫瘍又は類縁疾患と鑑別が困難な場合において、再発又は難治時に算定できるもの

- ・フィラデルフィア染色体陽性急性リンパ性白血病
- ・インドレントB細胞非ホジキンリンパ腫
- ・T細胞非ホジキンリンパ腫
- ・NK細胞非ホジキンリンパ腫
- ・慢性リンパ性白血病

⑤病期を問わず算定できるもの

- (既存の検査及び病理診断等で確定診断に至らず、治療方針の決定が困難な場合に限る)
- ・原因不明の著しい血球減少

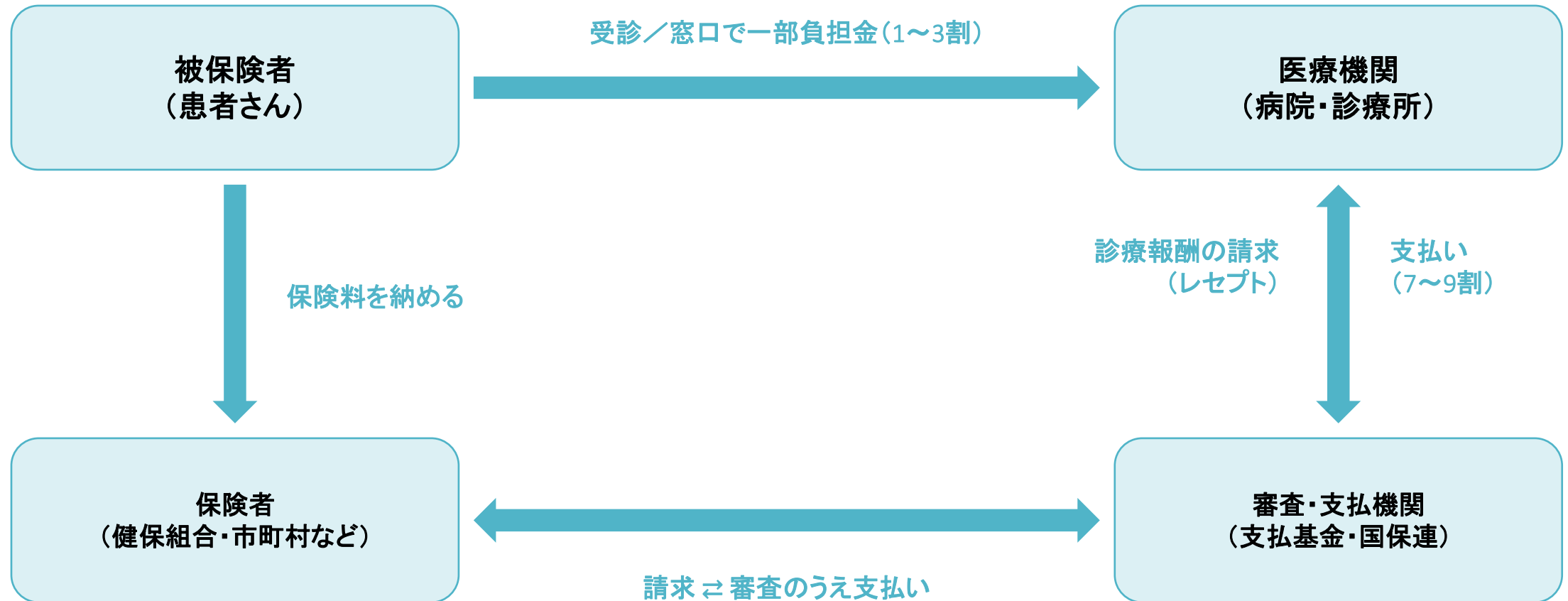
診療報酬

医療機関が患者に提供した保険診療の対価として支払われる報酬のこと

- 厚生労働大臣が定めた診療報酬点数に基づいて計算される。
- 1点を10円として換算

検査		診療報酬 点数
造血器腫瘍遺伝子検査		2,100点
BCR-ABL1	診断の補助に用いるもの モニタリングに用いるもの	2,520点 2,520点
UDPグルクロン酸転移酵素遺伝子多型		2,004点
WT1 mRNA		2,520点
FLT3遺伝子検査		4,200点
JAK2遺伝子検査		2,504点
BRCA1/2遺伝子検査	腫瘍細胞を検体とするもの 血液を検体とするもの	20,200点 20,200点

診療報酬の仕組み



診療報酬 D006-4 遺伝学的検査

1 処理が容易なもの(3,880点)

デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ベッカー型筋ジストロフィー、家族性アミロイドーシス、球脊髄性筋萎縮症
筋強直性ジストロフィー、ライソゾーム病 など

2 処理が複雑なもの(5,000点)

脊髄性筋萎縮症、網膜芽細胞腫、多発性内分泌腫瘍症1型、フェニルケトン尿症、ホモシスチン尿症 など

3 処理が極めて複雑なもの(8,000点)

先天性QT延長症候群、メープルシロップ尿症、マルファン症候群、脊髄小脳変性症(多系統萎縮症を除く)
ミトコンドリア病 など