

# 婦人科がんにおける遺伝子変異と免疫チェックポイント阻害薬

濱西 潤三／万代 昌紀

## Summary

がんゲノム解析によって、固形がんにおいて多様な遺伝子異常が明らかとなり、実臨床において特定のがん遺伝子検査およびがん遺伝子パネル検査を用いたがんゲノム診療がスタートした。婦人科がんにおいては、主に遺伝性乳がん卵巣がん症候群の責任遺伝子である *BRCA1/2* に対する PARP 阻害薬や高頻度マイクロサテライト不安定性 (MSI-High) がんに対する免疫チェックポイント阻害薬が保険診療として認められている。今後はがん組織の一定の遺伝子変異数を有する固形がんに対する単剤あるいは他剤と併用した免疫チェックポイント阻害薬が有望視されており、患者申出療養制度や自費診療などによって新たな診療が始まっている。

## Key words

がん遺伝子パネル検査  
Precision medicine  
TMB  
患者申出療養  
MSI-High

Junzo Hamanishi

京都大学医学部婦人科学産科学教室講師

Masaki Mandai

京都大学医学部婦人科学産科学教室教授

## はじめに

2018年12月に「標準治療がない固形がん患者又は局所進行若しくは転移が認められ標準治療が終了となった固形がん患者(終了が見込まれる者を含む。))であって、関連学会の化学療法に関するガイドライン等に基づき、全身状態及び臓器機能等から、本検査施行後に化学療法の適応となる可能性が高いと主治医が判断した者」に対して、2つのがん遺伝子パネル検査 (FoundationOne<sup>®</sup> CDx がんゲノムプロファイル, OncoGuide<sup>™</sup> NCC オンコパネルシステム) が承認された。本邦でもがんゲノム解析に基づく precision medicine が始まり、がんゲノム情報管理センター (C-CAT) を中心にがんゲノム医療中核拠点病院やがんゲノム医療連携病院が整備され、これらのがんパネル検査をもとに保険診療が可能なコンパニオン診断や先進医療および治験などの研究的な医療の提供ならびに公的機関での自費診療の拡大へと広がっている。一方でこのようながんゲノム診療を背景と並行して2014年に悪性黒色腫に対してはじめて保険収載された免疫チェックポイント阻害薬は今や6種類の programmed cell death (PD)-1 経路および cytotoxic T-lymphocyte-associated protein 4 (CTLA-4) 経路を阻害する抗体薬がのべ14がん種で適応承認を得ており、特定のがん種ではないものの、婦人科がんも少なからずその恩恵を受けている<sup>1)</sup>。そこで本稿では、がんの遺伝子変異、特にがんゲノム診療に伴う免疫チェックポイント阻害薬の現状と今後の課題や展望について概説する。