



患者さんとご家族へ

こ	れ	か	ら	受	け	る
検	査	に	つ	い	て	：

がん遺伝子検査と遺伝カウンセリング



監修：

近畿大学医学部泌尿器科学教室  
教授

植村 天受 先生

医療機関名

医師名 / 連絡先

かかりつけ薬局名

薬剤師名 / 連絡先



# はじめに

## この冊子について

この冊子は、PARP阻害剤の処方を検討している患者さんとご家族に向けて、遺伝子に関する情報や、遺伝子検査の内容や流れなどについて、分かりやすくお伝えする目的でつくられています。

ご一読いただき、疑問や不安、またさらに詳しく知りたいことがある場合には、遠慮なく医療スタッフ（担当医、看護師、薬剤師など）にご相談ください。



# 目次

- ▶ はじめに ..... 1
- ▶ Q&A1 前立腺がんと遺伝子と治療薬の関係性 ..... 3
- ▶ Q&A2 *BRCA*遺伝子のはたらきについて ..... 5
- ▶ Q&A3 遺伝子検査の内容について ..... 7
- ▶ 実際の検査の流れ ..... 9
- ▶ 検査を受けるにあたって ..... 10
- ▶ Q&A4 ご家族への影響について ..... 11
- ▶ Q&A5 遺伝カウンセリングについて ..... 13
- ▶ 検査の費用と助成制度 ..... 15
- ▶ 検査に向けて ..... 16

Q

なぜ、前立腺がんの  
遺伝子検査をするのですか？

A

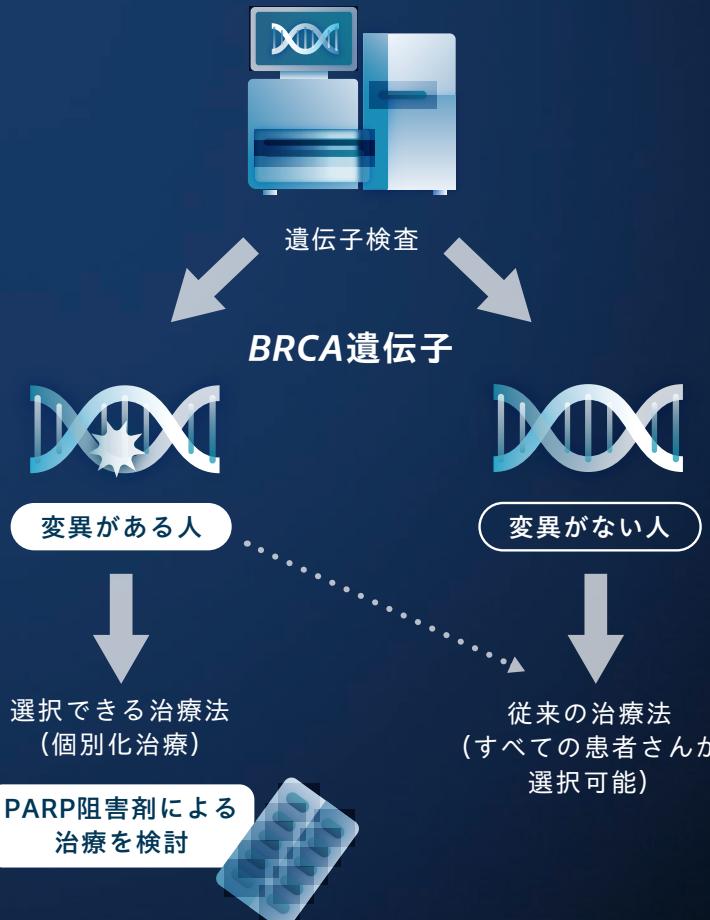
PARP阻害剤というお薬を  
使用できるか、確認するためです

### 遺伝子検査を受ける理由とは

近年では、がんの種類だけではなく、がん細胞が持つ性質や特徴に合わせて、患者さんごとに適した治療を行うことが可能になっています。このような治療を「個別化治療」と呼びます。その一例が遺伝子の変化の有無を調べる「がん遺伝子検査(※)」で、検査の結果をもとにお薬を選ぶ治療が行われています。

PARP阻害剤は、がん細胞に特定の性質※がある前立腺がんの患者さんが使用できる、個別化治療のためのお薬です。そこで、PARP阻害剤を使用できるかどうか確認するために、遺伝子検査を行います。

※BRCA遺伝子変異陽性(詳細は次ページ)



※ 1つまたは少数の遺伝子を調べる「がん遺伝子検査」と、多数の遺伝子を同時に調べる「がん遺伝子パネル検査」があります。

Q

遺伝子検査では  
どういったことを調べるのですか？

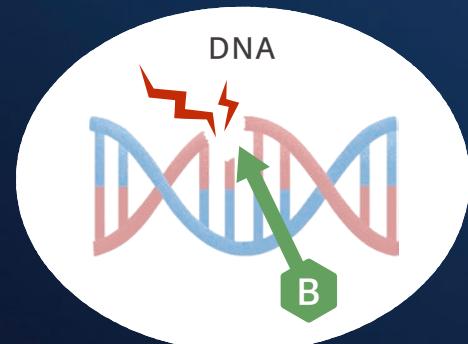
A

PARP阻害剤の場合、BRCA遺伝子に  
変化があるかを調べます

## BRCA遺伝子のはたらき

BRCA遺伝子は、細胞のDNA（遺伝子）に生じた損傷を修復するはたらきを持つ、BRCAたんぱくの産生（つくりだすこと）に関わっています。それにより、損傷があっても細胞が生き残ることが出来ます。

B BRCAたんぱく



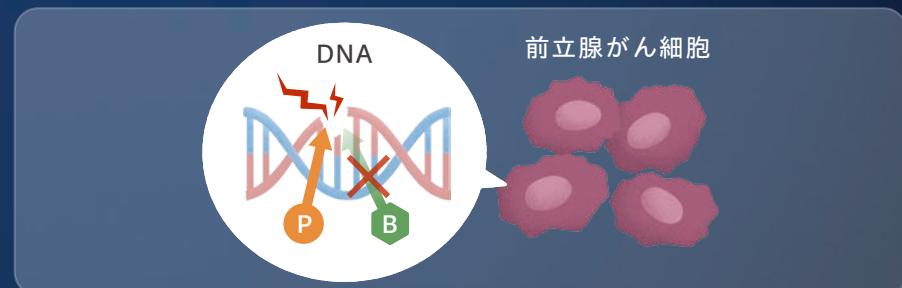
## BRCA遺伝子が変化している場合

PARP阻害剤の治療対象となる前立腺がんでは、BRCA遺伝子に変化があって、BRCAたんぱくによる修復が機能していないことがあります。しかし、BRCAたんぱくと同様にDNAに生じた損傷を修復するはたらきを持つPARPたんぱくによって、損傷があってもがん細胞は生き残ります。

こうした場合、PARP阻害剤を用いることで、DNAの損傷が修復されず、がん細胞が死に至ります。

P PARPたんぱく

B BRCAたんぱく



Q

遺伝子検査は、  
何を用いて行われるのですか？  
またすぐに結果が分かるのですか？

A

これまでに採取したがんの組織、  
または血液を用います。結果が  
わかるまで数週間かかります

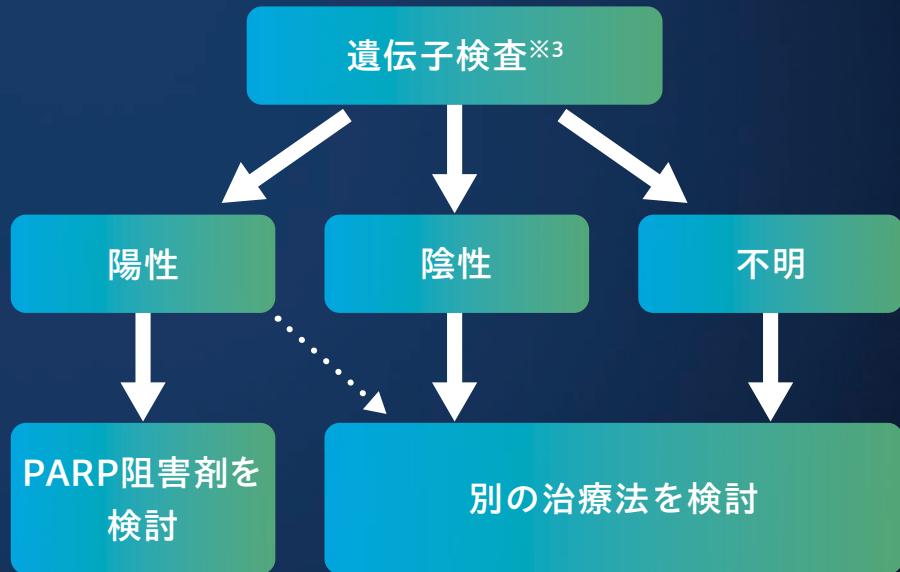
## 遺伝子検査の流れ

遺伝子検査では、これまでの検査で採取したがんの組織を用いるか※、または血液を用います。また、検査の結果は数週間で明らかになります。

※再度、がんの組織を採取する場合もあります

## 検査の結果について

遺伝子検査の結果には陽性※1と陰性※2、不明の3つがあります。このうち陽性の場合、PARP阻害剤が使えるかどうかが検討されます。



※1 BRCA遺伝子の変異あり

※2 BRCA遺伝子の変異なし

※3 検査の結果が判明せず、再検査する場合もあります

## 実際の検査の流れ



## 検査を受けるにあたって

検査を受けるうえで、  
次の注意事項をご確認ください。

- 検査の結果が判明しないことや、陽性でも担当医による判断の結果、PARP阻害剤を用いない場合があります
- 検査の結果が陰性、または不明の場合にはPARP阻害剤は服用できません
- 予期せず、遺伝子の変化や家族への影響に関する情報が判明する可能性があります
- 遺伝子の変化がご家族に影響する場合でも、必ず前立腺がんが生じるわけではありません

もし不明な点があれば、  
医療機関にご相談ください。

Q

もし検査で  
遺伝子の変化が発見されたら、  
家族にも同じ変化があるのですか？

A

必ずしも家族に同じ変化があるとは  
限りません。遺伝子の変化には、  
親から子どもへと受け継がれるものと、  
そうではないものがあります

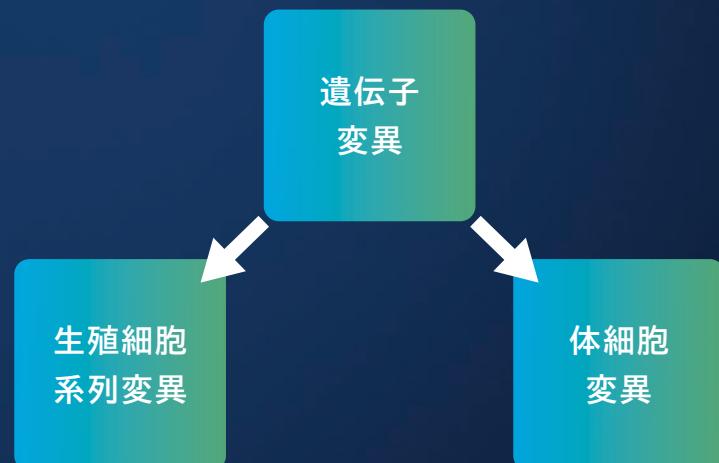
### 遺伝子の変化とご家族への影響

遺伝子の変化は、からだの生殖細胞(男性：精子、女性：卵子)に発生しているケースと、それ以外の細胞(体細胞)で発生するケースがあります。

生殖細胞が変化するケースは生まれつき起きるもので、親から子どもへと変化が受け継がれること(遺伝)があります。ただ、必ずしも受け継がれるわけではありません。

一方、体細胞の変化は、生まれた後に何らかの原因で起こります。そのため、子どもに受け継がれることはありません。

こうした遺伝子の変化とご家族への影響が気になる場合、遺伝の専門家から詳しい説明を受けられますし、今後の対策や方針の相談もできます(遺伝カウンセリング)。専門家への紹介は担当医から行いますので、まずは担当医または医療スタッフにご相談ください。



- ・生まれつきである
- ・家族に受け継がれることがある

- ・生まれつきではない
- ・家族に受け継がれることはない

Q

遺伝カウンセリングでは  
何をするのですか？

A

検査結果をはじめ、遺伝や疾患などに  
関する悩み、不安などに対し、  
専門の医療スタッフが分かりやすく  
情報を提供し、サポートしてくれます。

## 遺伝カウンセリングを受ける方法

担当医、または医療スタッフまでご相談ください。

### 遺伝カウンセリングとは

遺伝に関わる悩みや不安、疑問などを持たれている方に、  
医学的情報を分かりやすくお伝えし、理解していただける  
ように、専門の医療スタッフがお手伝いしてくれます。その  
うえで、心理面や社会面も含めたサポートを行います。

### 遺伝カウンセリングの対象

患者さん、またはそのご家族など、どなたでも対象にな  
ります。

### 遺伝カウンセリングの担当者

臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラー、臨床心理士な  
どが担当となります。



## 検査の費用と助成制度

### 検査にかかる費用とは

遺伝子検査の費用は、患者さんによって異なります。それに加えて診察料や検体の準備などの費用が必要となることがあります。詳しくは医療機関にご確認ください。

### 助成制度のご紹介

医療費には高額療養費制度という医療費助成制度を用いることも可能です。詳しくは以下のサイトをご参照いただきか、医療機関にお問い合わせください。

#### 参考：がんを学ぶ 高額療養費制度とは

<https://www.ganclass.jp/support/medical-cost/high-cost>



## 検査に向けて

### ● 検査に関する疑問や質問があればご記入ください

患者/家族記入欄

医療従事者コメント欄

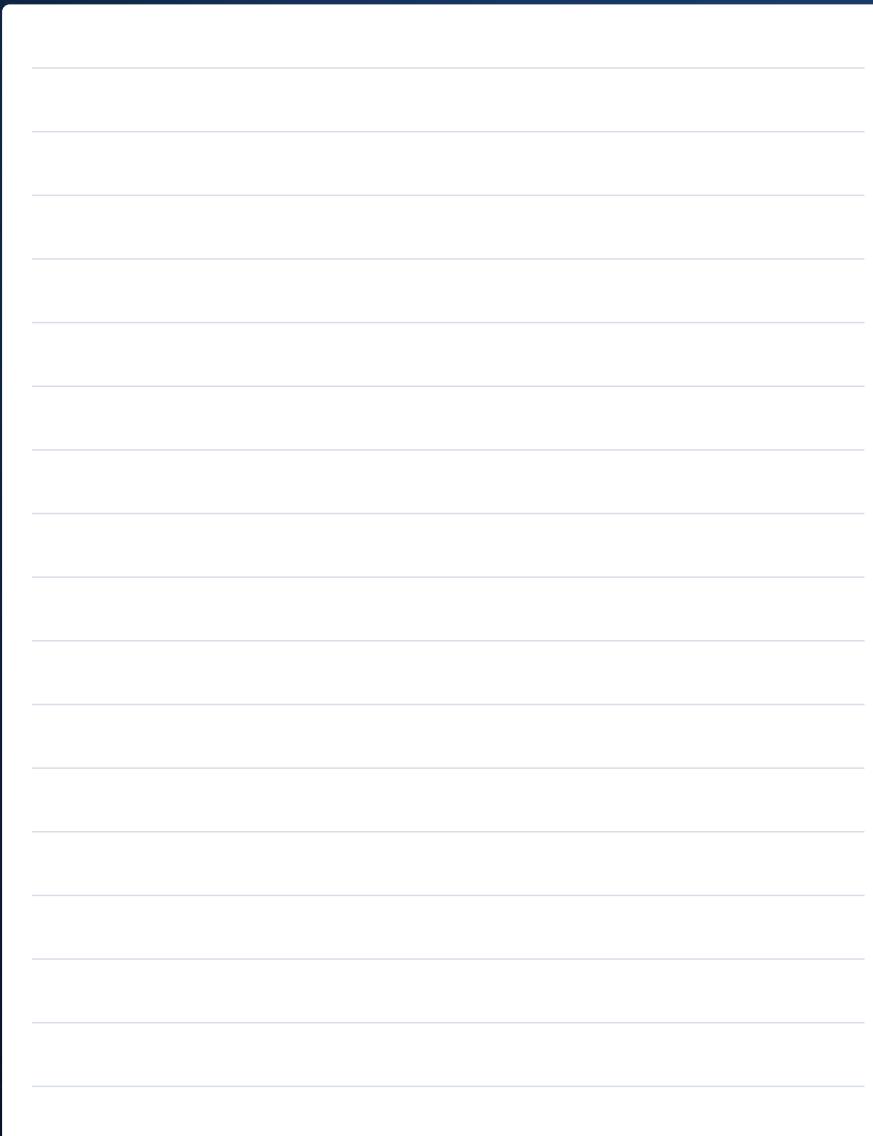
### ● 検査に関してご不安なことがあればご記入ください

患者/家族記入欄

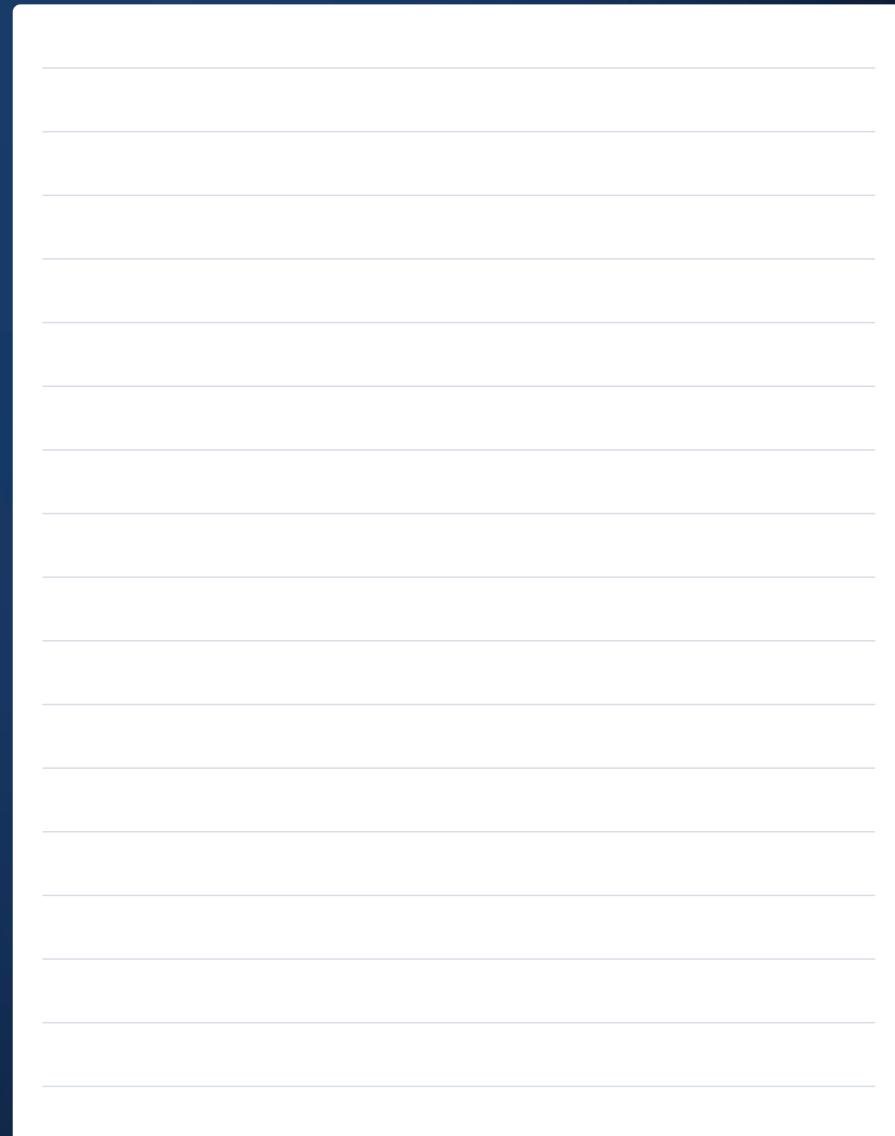
医療従事者コメント欄

Memo

Memo



A blank white rectangular area representing a memo template, featuring horizontal ruling lines for notes.



A blank white rectangular area representing a memo template, featuring horizontal ruling lines for notes.