

遺伝子等の検査結果に基づく薬物療法

抗EGFR抗体薬の効果が期待できるかもしれない

BRAF阻害薬の効果が期待できるかもしれない

免疫チェックポイント阻害薬の効果が期待できるかもしれない

HER2阻害薬の効果が期待できるかもしれない

上記以外の抗がん剤による治療法を検討する

従来の薬物療法

では、

がんの種類が同じであれば、どの患者さんにも同じ抗がん剤が処方されていました。

遺伝子等の検査結果に基づく薬物療法

では、薬物療法を始める前に「遺伝子関連検査」を行うことで、患者さんの遺伝子等の発現状況によって、効果が期待できる抗がん剤を選択することができるようになります。

医療機関名

担当医名

遺伝子検査を受ける 大腸癌の 患者さんへ

～遺伝子関連検査に基づく
これからの抗がん剤治療～

監修:がん研究会有明病院
消化器化学療法科
部長 山口 研成 先生

2025年7月作成
O-Y_02860P2507

小野薬品工業株式会社 ブリストル・マイヤーズ スクイブ 株式会社

切除不能進行・再発大腸癌に対する 遺伝子等の検査結果に基づく薬物療法

遺伝子関連検査

薬物療法を始める前に
「遺伝子関連検査」を行うことで、
患者さんの遺伝子等の発現状況によって、
効果が期待できる抗がん剤を
選択することができるようになります。

遺伝子検査には、特定の遺伝子をもっているかを確認する
「コンパニオン診断」と、いくつかの遺伝子を組み合わせて
セットにして確認する「遺伝子パネル検査」の2つがあります。

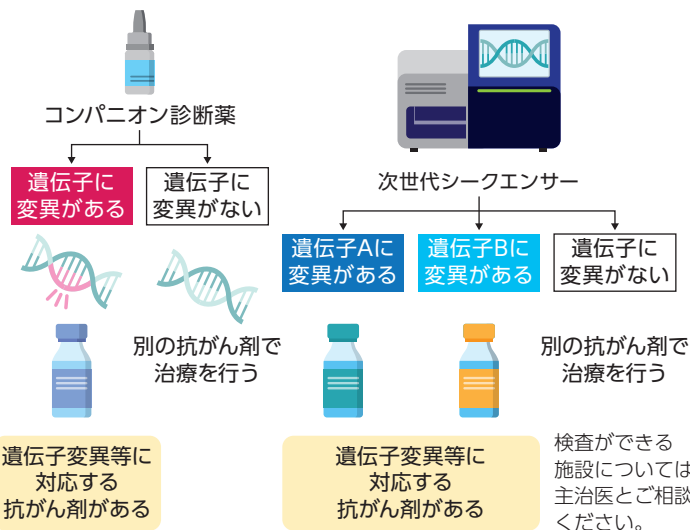
【コンパニオン診断】

特定の遺伝子に効果のある薬剤を
投与する前に、効きやすい遺伝子を
もっているかを確認する検査です。

【遺伝子パネル検査】

多数の遺伝子を高速で解析できる
装置を使って、一度にまとめて遺伝子
の情報を確認できる検査です。

検体は、手術や検査などで採取したがん組織を使います。



RAS遺伝子

陰性

抗EGFR抗体薬

「RAS遺伝子」は、がん細胞を増やすシグナルが伝わる途中にある遺伝子です。
RAS遺伝子に変異がない場合（陰性）は、抗EGFR抗体薬がシグナルの伝達を止め、
がん細胞の増殖を抑える作用が期待できます。

BRAF遺伝子

陽性

BRAF阻害薬

BRAFというたんぱく質を作るBRAF遺伝子に変異がある場合（陽性）は、BRAFたんぱく質が
常に活性化され、がん細胞が増殖します。BRAF阻害薬は、BRAFたんぱく質のはたらきを
阻害することで、がん細胞の増殖を抑える作用が期待できます。

MSI-High/dMMR

陽性

免疫チェックポイント阻害薬

私たちの体をつくる設計図ともいえる「DNA」には、何度も複製を繰り返す
「マイクロサテライト」と呼ばれる部分があります。「MSI（マイクロサテライト不安定性）」とは、
マイクロサテライトに起こった配列間違いを修復するはたらきを表し、MSI-Highでは
修復するはたらきに異常がある状態（ミスマッチ修復機能欠損：dMMR）と考えられています。
免疫チェックポイント阻害薬は、MSI-HighまたはdMMRの患者さんで、
効果が得られる可能性があります。

HER2遺伝子

陽性

HER2阻害薬

HER2は、細胞の増殖にかかわるたんぱく質の1つで、HER2たんぱく質を作るHER2遺伝子が
増幅している場合（陽性）は、HER2たんぱく質が活性化され、がん細胞が増殖します。
HER2阻害薬は、HER2たんぱく質に結合することでHER2たんぱく質のはたらきを阻害し、
がん細胞の増殖を抑える作用が期待できます。

上記に該当しない

上記すべての遺伝子異常が確認されない患者さんも約半数おられます。
その場合は上記以外の抗がん剤で治療を行うことが推奨されています。

遺伝子変異等の発現割合

約50%¹⁾

約5～7%^{2,3)}

約4%⁴⁾

約2～3%^{5,6)}

0

50%

1) 大腸癌研究会編：大腸癌治療ガイドライン 医師用 2024年版, 2024, 金原出版より作成

2) Ogura T, et al. Oncol Rep. 2014; 32: 50-56.

3) Yokota T, et al. Br J Cancer. 2011; 104: 856-862.

4) Akagi K, et al. Cancer Sci. 2021; 112: 1105-1113.

5) Heppner BJ, et al. Br J Cancer. 2014; 111: 1977-1984.

6) Richman SD, et al. J Pathol. 2016; 238: 562-570.