

発生臓器が分からない「原発不明がん」

最適治療へ遺伝子検査で原発巣推定

今年5月末に女優の本橋由香さんが亡くなりました。2021年初め、首のリンパ節の腫れに気づき、検査の結果、「原発不明がん」と診断され、治療を受けていました。原発不明がんとは、いったい、どんながんなのでしょう。

がんが胃や肺にできると、それぞれ胃がん、肺がんと呼びます。どのがんももともと発生した臓器の細胞の特徴や性格を持っています。

肺の細胞ががん化した肺がん（原発性肺がん）と大腸がんが肺に転移した転移性肺がんは、治療法も治療薬も違います。

ゲノム医療すなわち、遺伝子変異に基づき、抗がん剤を選択する場合を除き、原発性肺がんには肺がんの、大腸がんの肺転移には大腸がんの抗がん剤をそれぞれ使います。

65歳の男性Aさんは、最近空咳（からせき）があり、体を動かすと息切れがします。心配になり病院を受診し、CT検査を受けました。胸の真ん中の気管や心臓がある縦隔のリンパ節が多数腫大し、気管を圧迫しており、両肺に複数のがんとみられる転移も見つかりました。

緊急で大学病院に転院し、縦隔リンパ節生検をして、病理検査や遺伝子検査を行いました。病理検査結果は発生臓器が分からない原発不明がんとのことでした。がんマーカーも異常はなく、日々状態が悪くなっていく中、原発不明がんでもよく使う抗がん剤治療を開始しました。

原発不明がんとは、組織を取って病理検査で転移したがんとして診断されたものの、全身をいろいろ調べても、もとのがん（原発巣）が特定できないがんの総称です。

本橋さんのように、頸（けい）部のリンパ節転移で見つかった場合は、咽頭や喉頭など頭頸部に原発巣があることが多く、Aさんのように縦隔に見つかった場合は、肺や乳腺、大腸がんなどの転移のことがあります。

しかし、どこを調べても原発巣が見つからないと原発不明がんです。

原発不明がんは全がんの2~3%を占め、50代後半から60代に多いがんです。

■ 転移で見つかり、進行急速

転移で見つかり、しばしば急速に進行するため予後は厳しく、半数の人は1年以内に亡くなります。

ただ、なかには原発巣が推定され、推奨治療があり、予後が良好な人が2割ほど、みられます。それでも平均生存期間は2~3年です。

一方、原発巣が特定できず予後の不良な残り8割の人の生存期間の中央値は3~10カ月です。

転移という進行状態にあるため治療の緊急性は高く、がんとの診断が付いたら1月以内に治療を開始します。臨床病理学的にあるがん種の転移を疑えば、そのがんの治療を、分からなければ原発不明がんでよく使う抗がん剤治療をします。

近年、がん遺伝子などを調べるプレシジョンメディシン（精密医療＝科学的手法で個人に最適な治療を選択する医療）を原発不明がんに応用する試みが進んでいます。そのメリットは原発巣が推定でき、分子標的治療薬や免疫治療の適応が見つかることです。

Aさんは1回目の治療が終わるころ、遺伝子検査結果が出ました。独特の遺伝子変異を持つ体の正中線上によくできる悪性度の高い希少ながんと判明しました。

免疫チェックポイント阻害薬という薬を従来の抗がん剤に加え、治療を再開しました。幸い非常に効果があり腫瘍は縮小、症状は消失、1年半経過した今、治療を続けながら普通の生活を送っています。