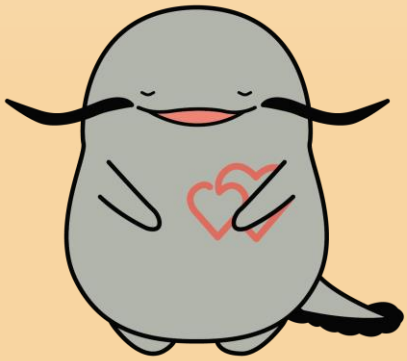
# がん遺伝子パネル検査を受ける

# 患者さんとご家族へ



滋賀県立総合病院
Shiga General Hospital
がん相談支援センター

# 目次

1. ゲノムとは 3
2. 遺伝子とは 4
3. がんの原因と遺伝子 5
4. がんゲノム医療とは 6
5. がん遺伝子パネル検査とは 7
6. 保険適用のがん遺伝子パネル検査の概要 8
7. がんゲノム医療の体制とそれぞれの役割 9
8. がん遺伝子パネル検査の対象 10
9. がん遺伝子パネル検査の費用と検査後の治療の費用 11
10. 高額療養費制度とは 12
11. がん遺伝子パネル検査のプロセスとスケジュール 13
12. がん遺伝子パネル検査の結果に応じた治療方針 15
13. がん遺伝子パネル検査後の治験への紹介プロセス、スケジュール 16
14. がん遺伝子パネル検査による遺伝子プロファイリングに基づく複数の分子標的治療に関する患者申出療養制度(NCCH 1901) 17
15. がんは遺伝する？ 18
16. 遺伝子の変化と遺伝性腫瘍 19
19. 遺伝性腫瘍と遺伝カウンセリング 20
20. 用語集 21

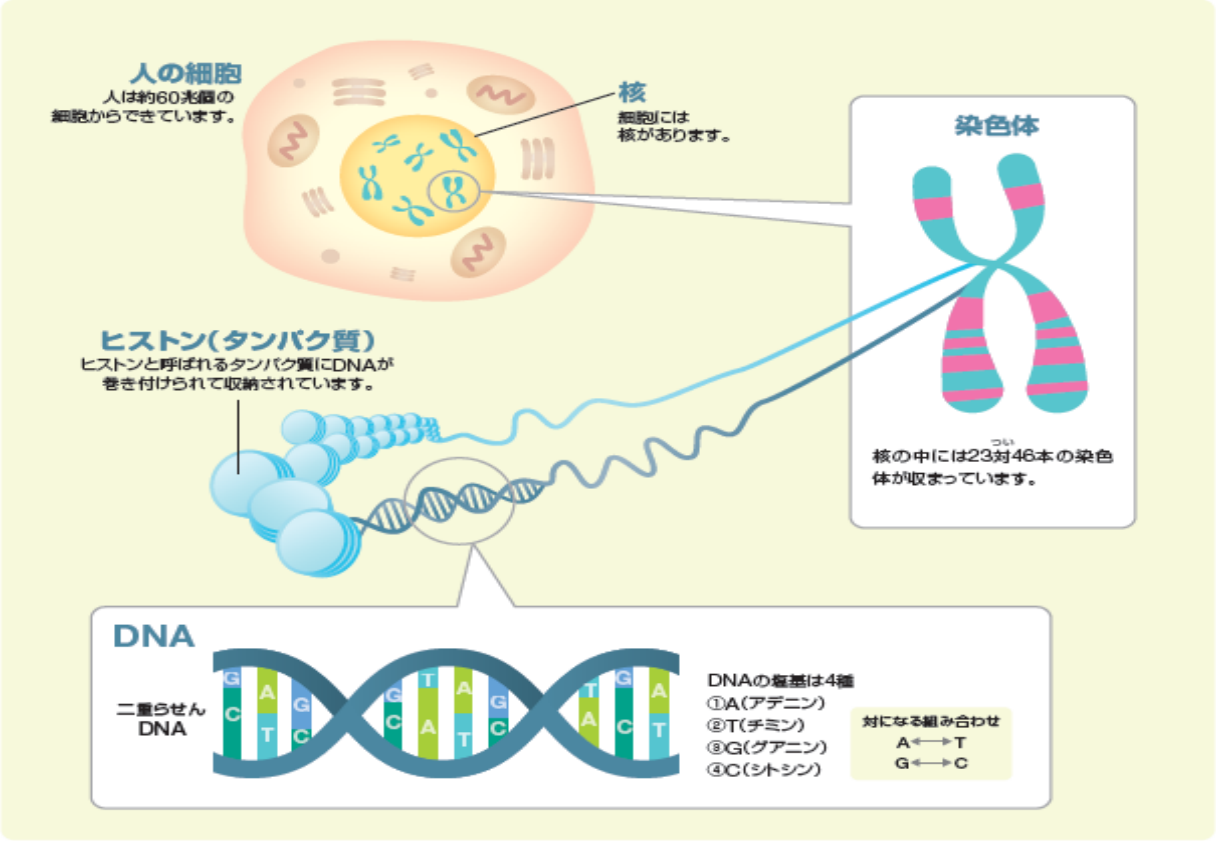
# ゲノムとは

●ゲノムとは、親から子へＤＮＡ配列として受け継がれている生物の特徴を決定するために必要な、ひと揃いの遺伝情報です。

●細胞の中の核という構造の中に、染色体があります。染色体はＤＮＡが折りたたみを繰り返して作られています。

●人の細胞は、２３対４６本の染色体を持っています。

●１つの細胞に入っている染色体４６本のＤＮＡをつなげると約１メートルになります。



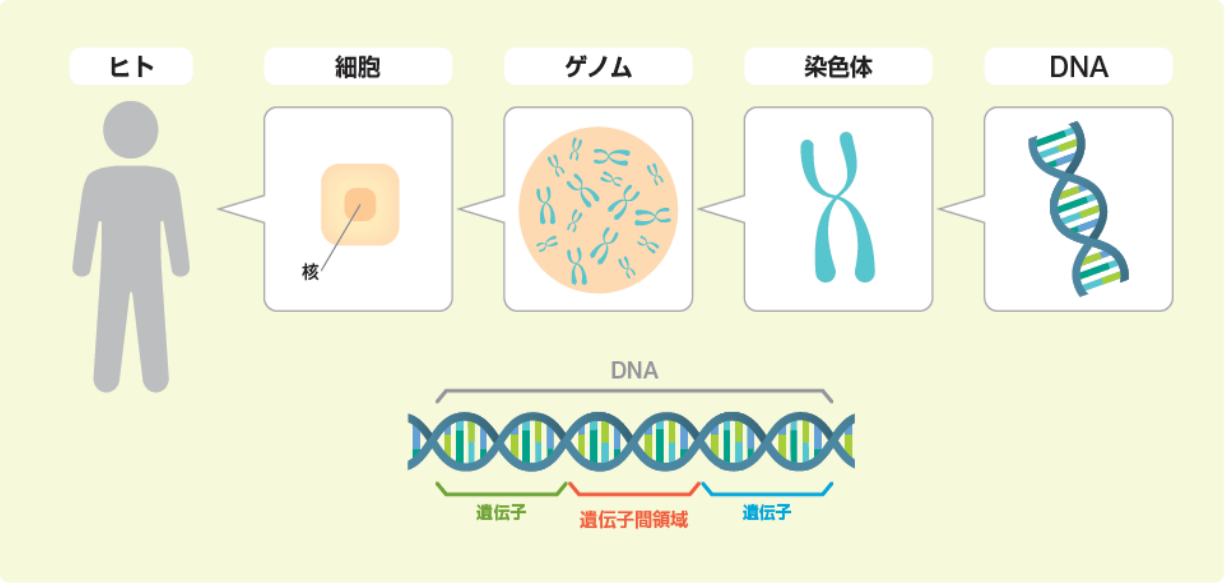

国立研究開発法人日本医療研究開発機構．臨床検査技師向け ゲノム医療を知る入門冊子
サッと読めるGMSTテキスト より用語を一部引用して作成
https://www.amed.go.jp/content/000078326.pdf （2023年4月時点）

# 遺伝子とは

●人間の体は細胞からできています。細胞には核があり、核の中に染色体があります。染色体を構成しているのがＤＮＡです。

●ＤＮＡの中で遺伝情報を持っている部分を「遺伝子」と呼びます。

●遺伝子は人間の体の設計図です。この設計図である遺伝子をもとに、体の必要な部分（手・足・頭・臓器など）が作られます。

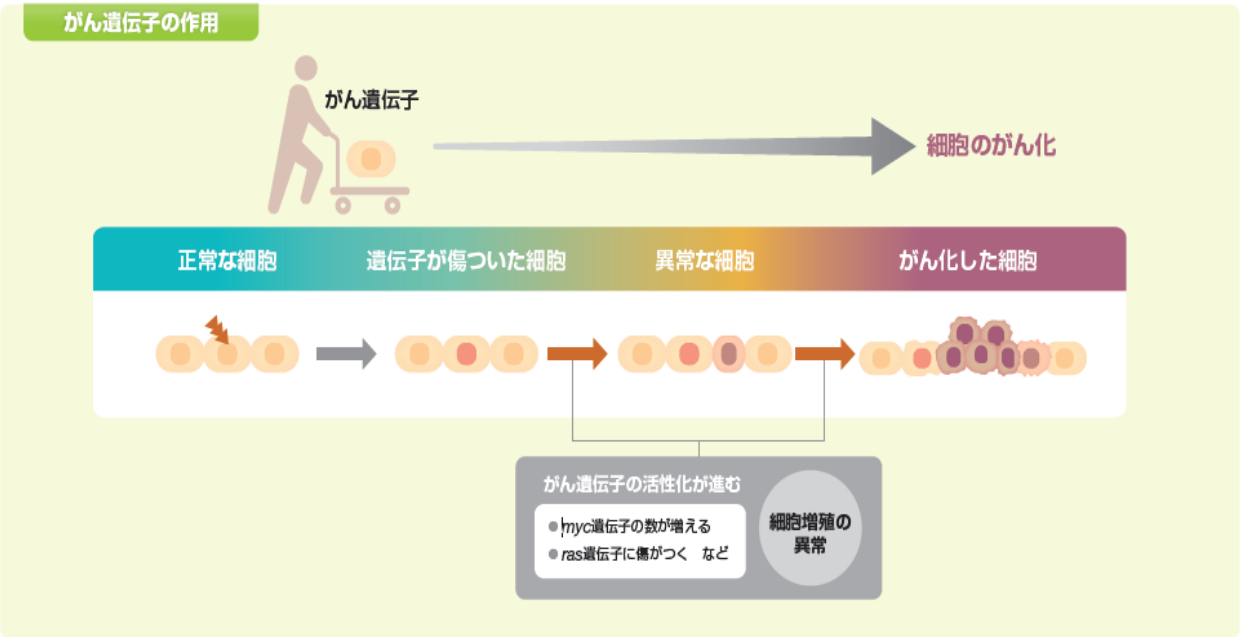


# がんの原因と遺伝子

●がんは、普通の細胞から発生した異常な細胞のかたまりです。

●がん細胞は、正常な細胞の特定の遺伝子に２個から１０個程度の傷がつくことにより、発生します。

●特定の遺伝子に傷がつくことで、細胞増殖が止まらない異常な状態になる場合があります。これをがん化と呼び、細胞をがん化させる遺伝子を「がん遺伝子」と呼びます。




国立がん研究センター．がん情報サービス．細胞ががん化する仕組み
https://ganjoho.jp/public/knowledge/basic/cancerous_change.html（2023年4月時点）

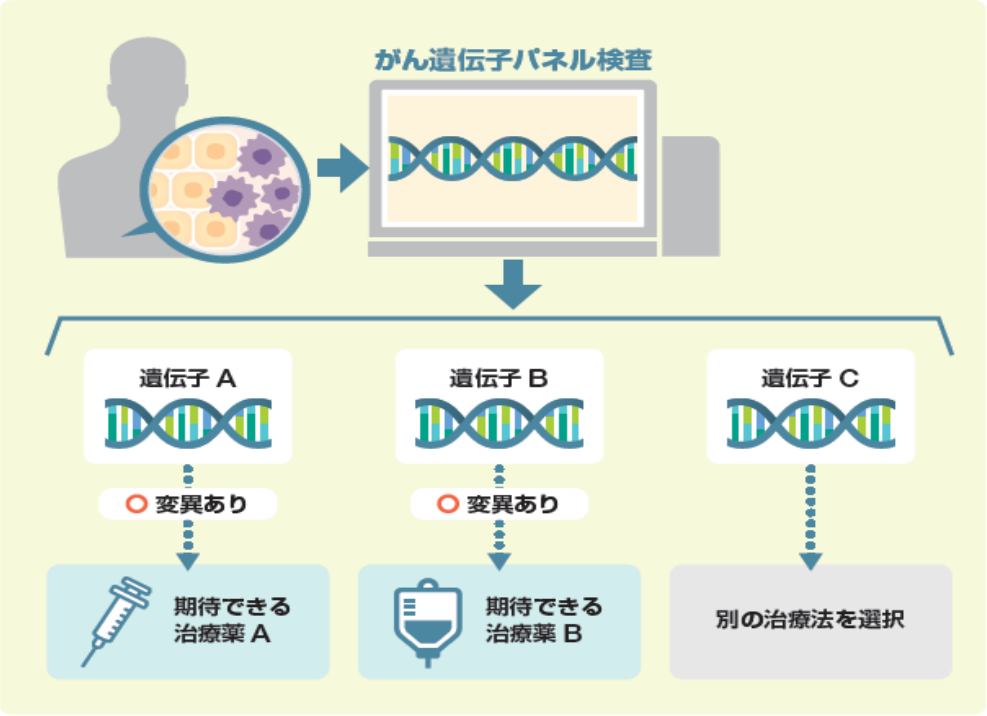
# がんゲノム医療とは

●一般的には、がん遺伝子パネル検査とその結果に基づいた医療のことを指して「がんゲノム医療」と呼びます。

●がん遺伝子パネル検査では、数十から数百個の遺伝子の変化を一度に調べることでがん細胞の特徴を知り、患者さんに適した治療法を検討します。

●がん細胞に起きている遺伝子の変化を総合的に知ることで、患者さん一人ひとりに合わせた治療法のさらなる検討ができるようになりました。

●がんゲノム医療によって、これまで臓器別・組織型別に行われてきたがん治療に遺伝子の変化別の治療が加わり、治療の選択肢が増えました。





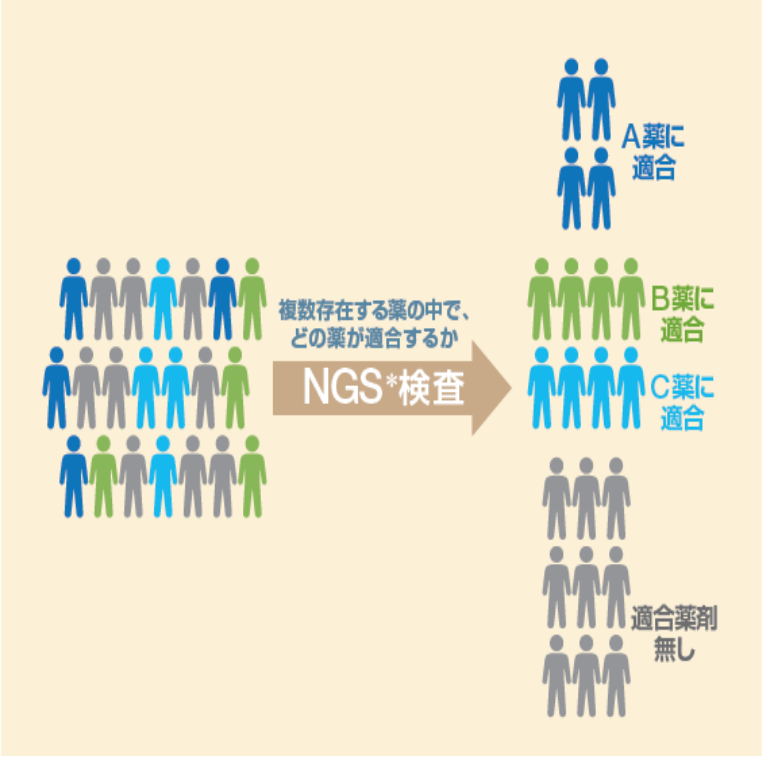

国立がん研究センター．がんゲノム医療とがん遺伝子パネル検査．よく分かるがんゲノム医療とC-CAT，がん遺伝子パネル検査とこれからのがん治療
https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/knowledge/cancer_genomic_medicine/future.htm（2023年4月時点）

# がん遺伝子パネル検査とは

●がん遺伝子パネル検査では、がん組織や血液から抽出したがんの遺伝子を検査します。

●この結果により、最適な治療を選択できる可能性があります。

●がん細胞の中のがん関連遺伝子の異常を調べることで、疾患がより詳しく診断されたり、有効な可能性がある治療が明らかになることがあります。




＊NGS:次世代シークエンサー

河合忠 他 編．臨床検査 第64巻 第10号（10月・増刊号） がんゲノム医療用語辞典．医学書院．2020．より作成

# 当院で実施している保険適用の がん遺伝子パネル検査の概要

＊2026年4月時点

| | 腫瘍組織 | 腫瘍組織＋末梢血 | | 末梢血 | |
|---|---|---|---|---|---|
| 製品名 | Foundation OneCDx がんゲノムプロファイル | OncoGuide NCC オンコパネルシステム | GenMineTop がんゲノムプロファイリングシステム | FoundationOne Liquid CDx がんゲノムプロファイル | Guardant360 CDx がん遺伝子パネル |
| 保険適用開始 | 2019年6月 | 2019年6月 | 2025年10月 | 2023年5月 | 2023年7月 |
| 製造販売業者 | 中外製薬株式会社 | シスメックス株式会社 | 株式会社 Gen Mine Labs | 中外製薬株式会社 | ガーダントヘルスジャパン株式会社 |
| 製造業者 | Foundation Medicine, Inc. (USA) | Agilent Technologies, Inc. (USA) | | Foundation Medicine, Inc. (USA) | Guardant Health, Inc. (USA) /株式会社コスモスウェブ |
| 対象遺伝子数 | 324 | 124 | 737＋455 | 324 | 74 |
| 生殖細胞系列の検査 | 不可(確認検査が必要) | 可 | 可 | 不可(確認検査が必要) | 不可(確認検査が必要) |
| TMB/MSI | 可 | 可 | 可 | 可 | 可 |
| 診療報酬点数 | 44,000点(がんゲノムプロファイリング検査)<br>12,000点(がんゲノムプロファイリング評価提供料) | | | | |
| 必要検体 | 腫瘍組織 | 腫瘍組織＋末梢血 | | 末梢血 | |

1) FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル電子添文 2023年4月改訂（第18版）より作成　本品についての詳しい情報は以下のサイトをご参照下さい。
https://chugai-pharm.jp/pr/npr/f1/f1t/index/ （2023年9月時点）
FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイルに関するお問い合わせ先は、中外製薬株式会社になります。

2) OncoGuide™ NCC オンコパネル システム電子添文 2023年5月改訂（第5版）より作成　本品についての詳しい情報は以下のサイトをご参照ください。
https://products.sysmex.co.jp/products/genetic/AK401170/index.html （2023年9月時点）
OncoGuide™ NCC オンコパネル システムに関するお問い合わせ先はシスメックス株式会社になります。

3) GenMineTop がんゲノムプロファイリングシステム電子添文 2026年2月作成（第5版）より作成　本品についての詳しい情報は以下のサイトをご参照下さい
https://www.genmine-labs.jp/jp/genminetop/download/pdf/0828_GenMineTOP_Ver3_0.pdf(2026年5月時点)
Gem Mine Topがんゲノムプロファイリングシステムに関するお問い合わせ先は、株式会社GenMine Labsになります。

4) FoundationOne ® LiquidCDxがんゲノムプロファイル電子添文2024年5月改定（第6版）より作成　本品についての詳しい情報は以下のサイトをご参照下さい
https://chugai-pharm.jp/pr/npr/f1/f1l/prd/index/(2026年5月時点)
FoundationOne ®Liquid CDxがんゲノムプロファイルに関するお問い合わせ先は、中外製薬株式会社になります。

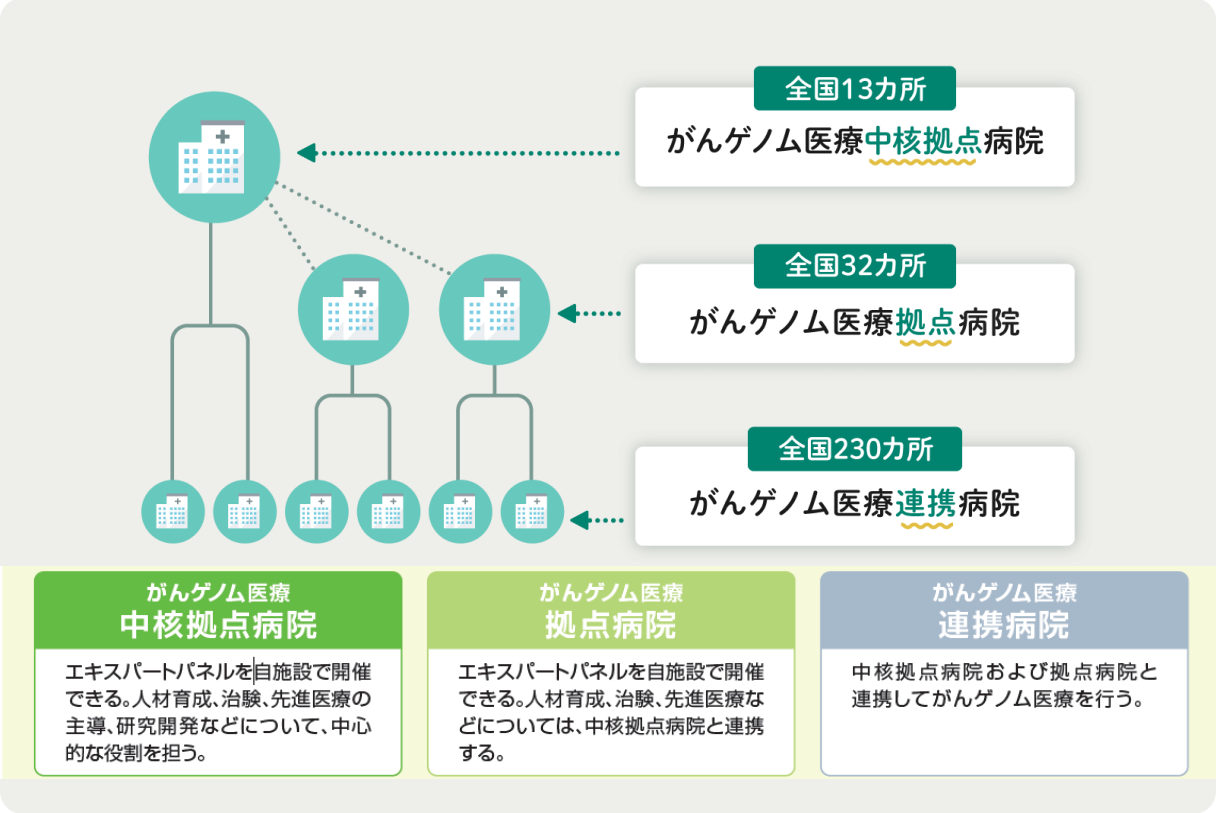
5) Guardant360 CDx がん遺伝子パネル電子添文 2023年8月改訂（第3版）より作成　本品についての詳しい情報は以下のサイトをご参照ください。
https://guardanthealthjapan.com/hcp/guardant360cdx/ （2023年9月時点）
Guardant360 CDx がん遺伝子パネルに関するお問い合わせ先は、ガーダントヘルスジャパン株式会社になります。

# がんゲノム医療の体制とそれぞれの役割

●より多くの患者さんにがんゲノム医療を適切に受けていただくために、国はがんゲノム医療を受けられる医療機関の整備指針を定め、役割を分けています。

●がんゲノム医療中核拠点病院、拠点病院は、がん遺伝子パネル検査を行い、エキスパートパネルを実施、検査結果および治療方針を患者さんに説明できる病院です。

●がんゲノム医療連携病院は、中核拠点病院や拠点病院と連携し、中核拠点病院や拠点病院が実施するエキスパートパネルに参加、検査結果および治療方針を患者さんに説明できる病院です。

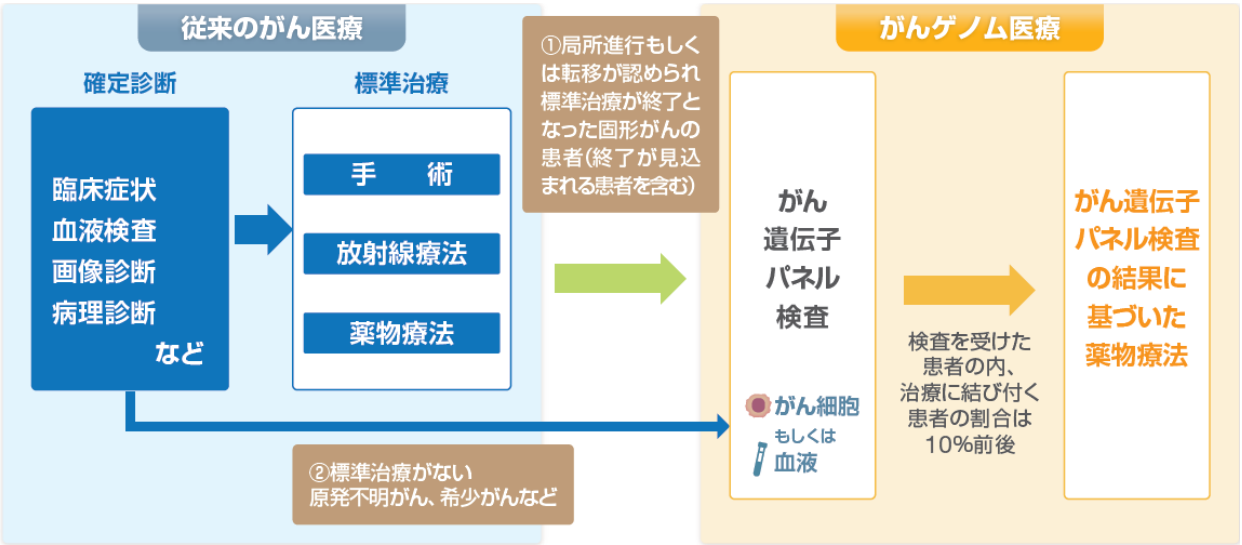



国立がん研究センター．がんゲノム医療とがん遺伝子パネル検査．
よく分かるがんゲノム医療とC-CAT，がんゲノム医療の体制とそれぞれの役割
https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/knowledge/c_cat/part.html （2025年1月1日時点）

# がん遺伝子パネル検査の対象

●がん遺伝子パネル検査では、標準治療が終了となった(終了が見込まれる)固形がんの患者さん、標準治療がない原発不明がんや希少がんなどが対象となります。

●がん遺伝子パネル検査を受けた患者さんのうち、実際に検査結果に基づいた治療を受けられるのは１０％程度と言われています。



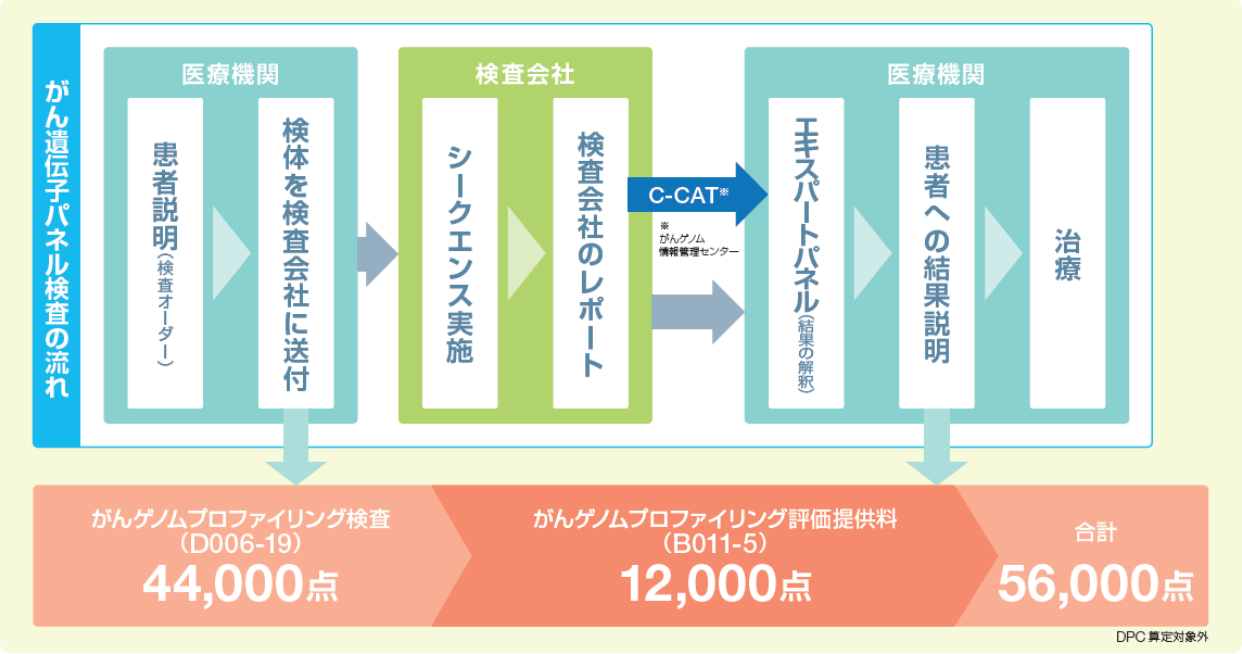

がん遺伝子パネル検査の対象となる患者さんは、①または②を満たし、全身状態および臓器機能などから、本検査施行後に抗がん薬治療の適応となる可能性が高いと主治医が判断した方です。

疾患ごとの詳細は、提言書、意見書、ガイドライン等に記載されている場合があるので、がん遺伝子パネル検査が実施できる施設の医師にご確認ください。

厚生労働省．第12回がん診療提供体制のあり方に関する検討会
（令和元年6月12日 資料2-1）より改変
https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000517447.pdf （2023年4月時点）

# がん遺伝子パネル検査の費用と検査後の治療の費用

- １点１０円として、自己負担割合で請求されます。
- がん遺伝子パネル検査には検査実施時に４４０，０００円、結果説明時に１２０，０００円かかります。健康保険が適用される場合には、この１～３割または高額療養費制度の限度額までの負担となります。
- この検査の費用には、検査後の治療費は含まれていません。
- この検査で見つかる薬剤には、国内で承認されていない薬剤(未承認薬)や、国内で承認済みでも健康保険が適用されない薬剤が数多く含まれ、これらの治療薬を用いた治療を行う場合は保険診療の対象外(全額自己負担)となるため、非常に高額な治療費が必要となることがあります。




エキスパートパネルとは、がん遺伝子パネル検査の結果を医学的に解釈するために多職種の専門家が集まり、次の治療方針について検討する会議です。

厚生労働省保険局医療課. 令和4年度診療報酬改定の概要 個別改定事項Ⅲ（小児・周産期、がん・疾病・難病対策、リハビリテーション）（令和4年3月4日版） より作成
https://www.mhlw.go.jp/content/12400000/001066182.pdf （2023年4月時点）

# 高額療養費制度とは

●１か月の医療費が上限額を超えた場合に、加入している健康保険組合などから払い戻しを受けられる制度です。高額な医療費が継続する場合、自己負担がより軽減されます。

●窓口での支払いを負担の上限額までに抑える方法があります。加入の健康保険組合などから「限度額適用・標準負担額減額認定証」の交付を受け、医療機関の窓口でこれらの認定証を提示した場合、当月の窓口での負担額が自己負担限度額までとなり、高額療養費の申請手続きが不要となります。

## 高額療養費　上限額算出表

●70歳未満の場合　　令和8年8月～令和9年7月

| 負担割合 | 適用区分 | | 自己負担限度額 | 多数回該当 | 年単位の上限額 |
|---|---|---|---|---|---|
| 3割（※1） | ア | 年収約1,160万円～<br>健保（標準報酬月額）：83万円以上<br>国保（旧ただし書き所得）：901万円超 | 270,300円 ＋（医療費－901,000円）×１% | 140,100円 | 1,680,000円 |
| | イ | 約770万円～約1,160万円<br>健保（標準報酬月額）：53万円～79万円<br>国保（旧ただし書き所得）：600万円～901万円 | 179,100円 ＋（医療費－597,000円）×１% | 93,000円 | 1,110,000円 |
| | ウ | 約370万円～約770万円<br>健保（標準報酬月額）：28万円～50万円<br>国保（旧ただし書き所得）：210万円～600万円 | 85,800円 ＋（医療費－286,000円）×１% | 44,400円 | 530,000円 |
| | エ | ～約370万円<br>健保（標準報酬月額）：26万円以下<br>国保（旧ただし書き所得）：210万円以下 | 61,500円 | | 530,000円（※5） |
| | オ | 住民税非課税 | 36,900円 | 24,600円 | 290,000円 |

●70歳以上の場合：70歳以上では、外来だけの上限額も設けられています

| 負担割合 | 年齢 | 適用区分 | 自己負担限度額 外来（個人ごと） | 自己負担限度額 入院＋外来（世帯ごと） | 多数回該当 | 年単位の上限額 |
|---|---|---|---|---|---|---|
| 3割 | 現役並み | 約1,160万円～<br>健保（標準報酬月額）83万円以上<br>／国保・後期（課税所得）690万円以上 | 270,300円 ＋（医療費－901,000円）×１% | | 140,100円 | 1,680,000円 |
| | | 約770万円～約1,160万円<br>健保（標準報酬月額）53万円～79万円<br>／国保・後期（課税所得）380万円以上 | 179,100円 ＋（医療費－597,000円）×１% | | 93,000円 | 1,110,000円 |
| | | 約370万円～約770万円<br>健保（標準報酬月額）28万円～50万円<br>／国保・後期（課税所得）145万円以上 | 85,800円 ＋（医療費－286,000円）×１% | | 44,400円 | 530,000円 |
| | 一般 | ～約370万円<br>健保（標準報酬月額）26万円以下（※2）<br>／国保・後期（課税所得）145万円未満（※2、※3） | 22,000円<br>（年間上限額216,000円） | 61,500円 | | 530.000円（※6） |
| 70-74歳 2割<br>75歳以上 1割（※4） | 住民税非課税　など | Ⅱ　住民税非課税 | 11,000円<br>（年間上限96,000円） | 25, 700円 | 24,600円 | 290,000円 |
| | | Ⅰ　住民税非課税（所得が一定以下） | 8,000円 | 15, 700円 | － | 180,000円 |

標準月額報酬とは、事業主から受ける毎月の給与
旧ただし書き所得とは、前年の総所得金額と山林所得、株式の配当所得、土地・建物などの譲渡所得金額などの合計から基礎控除（33万円）を除いた額
※1義務教育就学前の者については2割。
※2収入の合計額が520万円未満（1人世帯の場合は383万円未満）の場合も含む。
※3旧ただし書所得の合計額が210万円以下の場合も含む。
※4課税所得が28万円以上かつ年金収入＋その他の合計所得金額が200万円以上（複数世帯の場合は320万円以上）の者については2割。
※5「年収換算～約200万円（健保：15万円以下、国保：86万円未満）」区分に該当することが確認できた者は、年間上限41万円を適用し、令和9年8月以降に償還払い。
※6「年収換算～約200万円（健保：15万円以下、国保・後期：28万円未満）」区分に該当することが確認できた者は、年間上限41万円を適用し、令和9年8月以降に償還払い。

厚生労働省．高額療養費制度の見直しについて（令和8年8月診療分から）　より作成
https://www.mhlw.go.jp/content/001715427.pdf　（2026年7月時点）

# がん遺伝子パネル検査のプロセスとスケジュール

① 医師から患者さんへの検査説明

② 検査依頼・検体提出

③ 検査会社においてＮＧＳ（次世代シークエンサー）を用いたがん遺伝子パネル検査の実施

④ エキスパートパネルによる検査結果に基づく治療法の検討

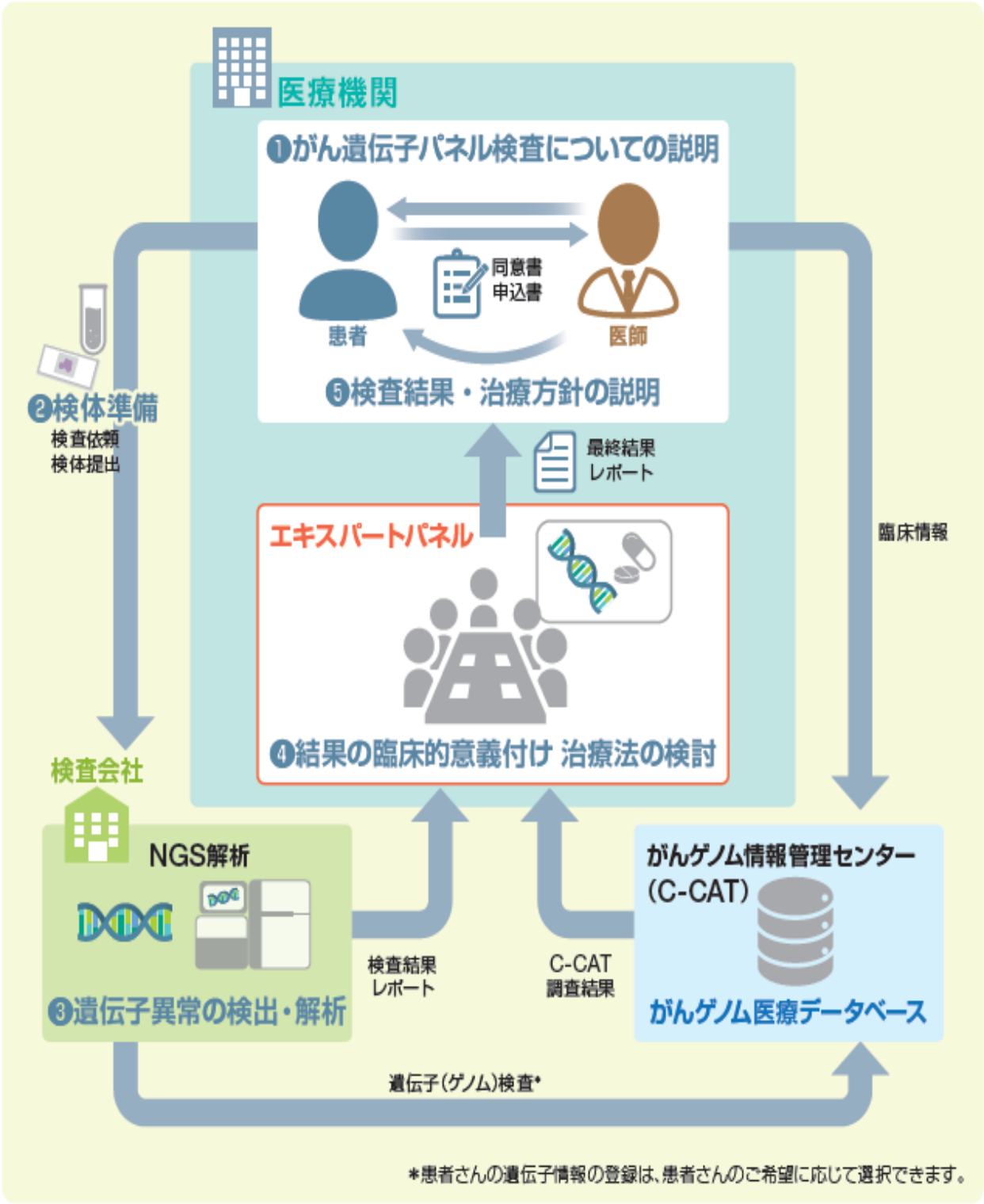
⑤ 担当医から患者さんへ、検査結果および治療方針の説明

↓

検査結果の説明までにかかる期間：１．５－２か月

●がん遺伝子パネル検査を受ける患者さんから同意をいただいた場合、検査データや診療情報が、がんゲノム情報管理センター（C-ＣＡＴ）に登録されます。登録されたデータは大切に保管され、患者さんご自身の治療支援と将来の医療のために使われています。

●がんゲノム情報管理センターに蓄積されたデータの一部を、学術研究や薬事申請を含む医薬品の開発のために国内外の学術研究機関や企業に提供することや、情報をより正確にし、システムを改善するための情報更新に利用することがあります。



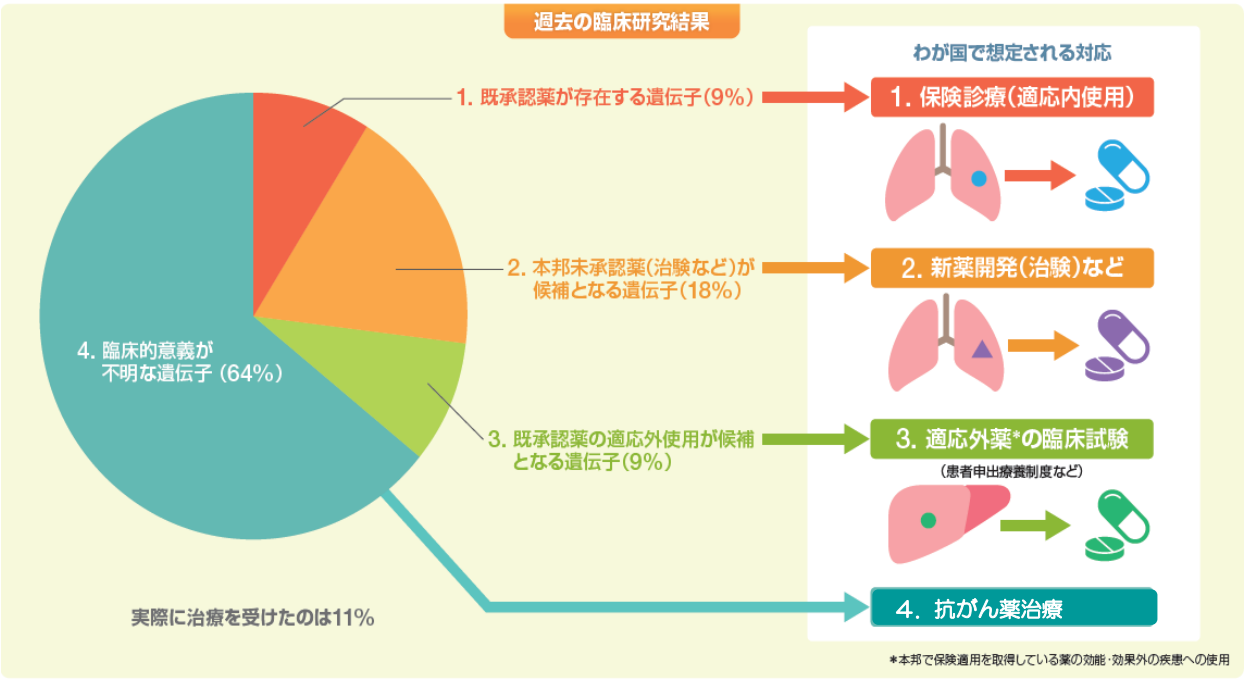

国立がん研究センター．がんゲノム医療とがん遺伝子パネル検査．C-CATの取り組み より作成
https://for-patients.c-cat.ncc.go.jp/role/（2023年4月時点）

# がん遺伝子パネル検査の結果に応じた治療方針

●がん遺伝子パネル検査の結果、候補として提案される治療は保険適用薬、保険適用外薬、治験、の３つです。

●治療につながらない遺伝子変異しか見つからなかった場合、従来の抗がん薬治療を行います。

●がん遺伝子パネル検査の結果をもとに治療を実施するかどうかは、担当の医師とよく相談した上で決定する必要があります。

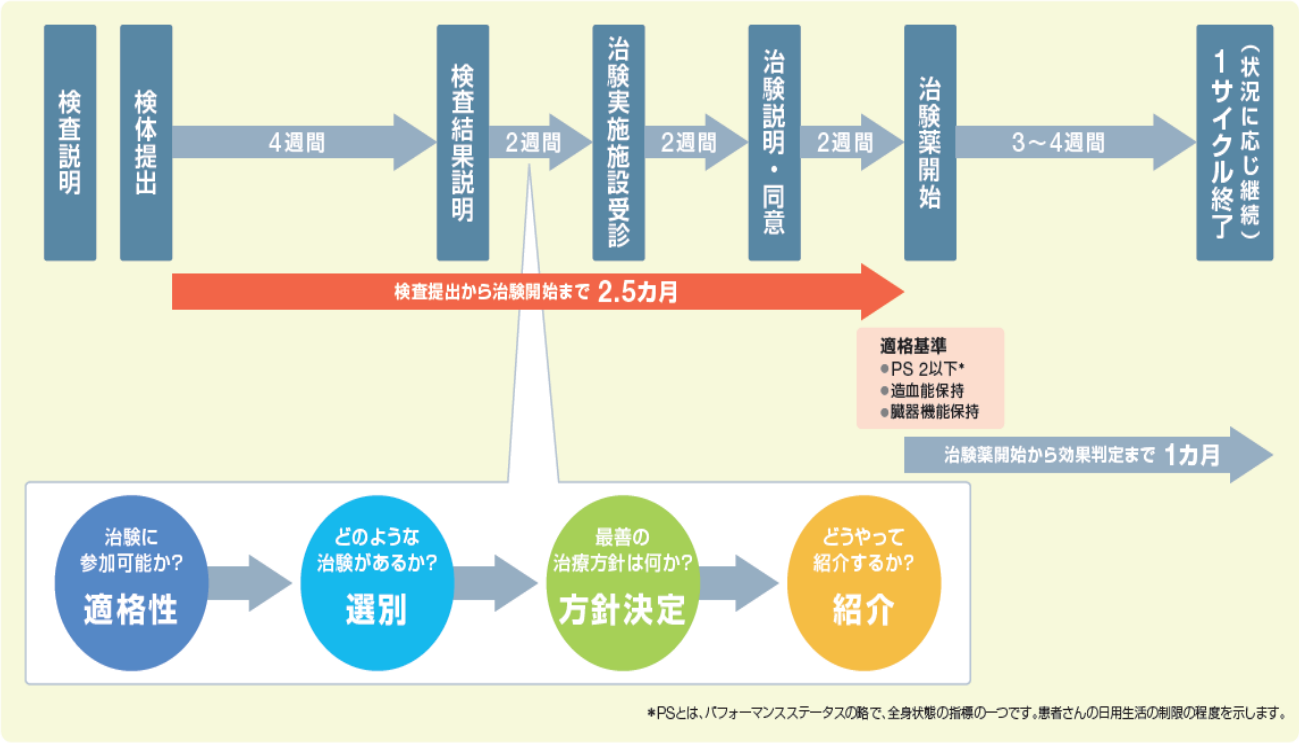



厚生労働省．第12回患者申出療養評議会議（平成30年11月22日） 患-2（参考資料4）
がん遺伝子パネル検査の結果に応じた治療方針 より改変
https://www.mhlw.go.jp/content/12401000/000406892.pdf （2023年4月時点）

# がん遺伝子パネル検査後の治験への紹介プロセス、スケジュール

●がん遺伝子パネル検査後、治験参加までの流れは以下の通りです。

●治験紹介の前に、適格性(治験に参加可能かどうか)や、最善の治療方針などについて検討します。




角南久仁子，畑中豊，小山隆文 編．がんゲノム医療遺伝子パネル検査実践ガイド，臨床試験の基礎知識．医学書院．2020．46-47．より作成

# がん遺伝子パネル検査による遺伝子プロファイリングに基づく複数の分子標的治療に関する患者申出療養制度（ＮＣＣＨ１９０１）

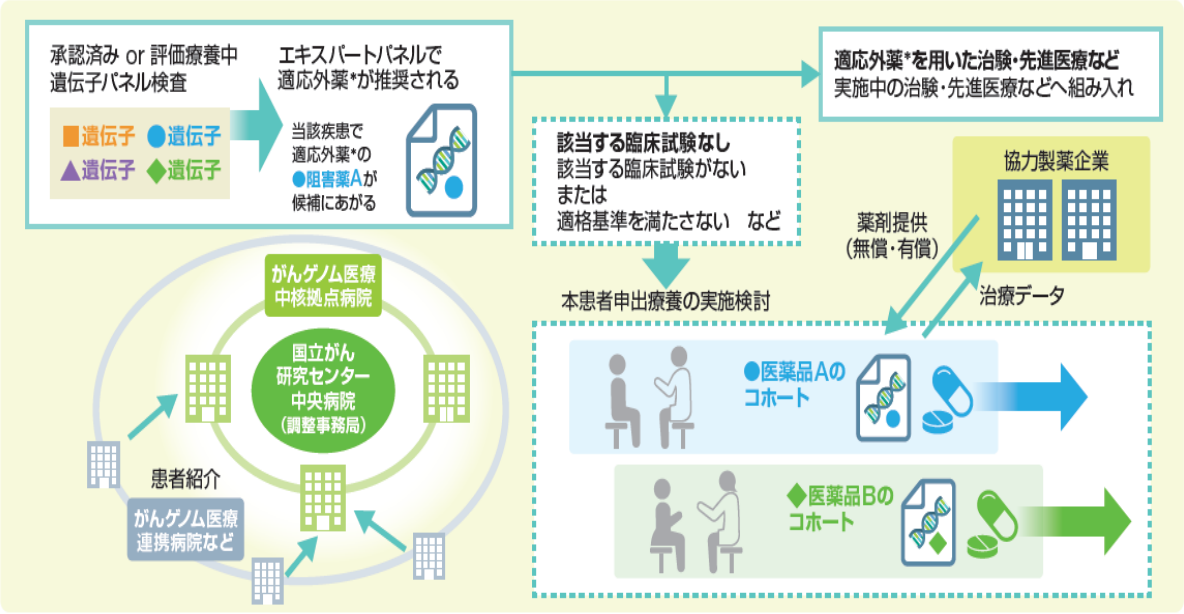
●がん遺伝子パネル検査により適応外薬がエキスパートパネルより推奨され、該当の治験が実施されていない患者を対象として、複数の適応外薬の有効性を検討する臨床試験です。

●この臨床試験は、国立がん研究センター中央病院が調整事務局となり、行われている多施設共同研究です。

●実施施設は、がんゲノム医療中核拠点病院です。

●適応外薬を投与するので安全性が不明であるため、適格基準による一定の制限があります。

●定期診療、検査や入院などにかかる費用については保険診療で行われていますが、研究運用に関わる費用（京大病院では、内服薬約４６万円、点滴４７万円）が患者に請求されます。




＊本邦で保険適用を取得している薬の効能又は効果外の疾患への使用

厚生労働省．第17回患者申出療養評価会議．１ 患者申出療養に係る新規技術の科学的評価等について
（令和元年9月12日） 別紙1
https://www.mhlw.go.jp/content/12401000/000546761.pdf （2023年4月時点）

# がんは遺伝する？

●がんの原因には、「環境要因」「遺伝要因」「時間要因」があります。

●遺伝子の変化が発症の原因となっているがん、すなわち「遺伝性腫瘍」はすべての悪性腫瘍の約5～10%といわれています。

●ご家族の中に「がんの人がたくさんいる」＝「遺伝性腫瘍」というわけではありません。

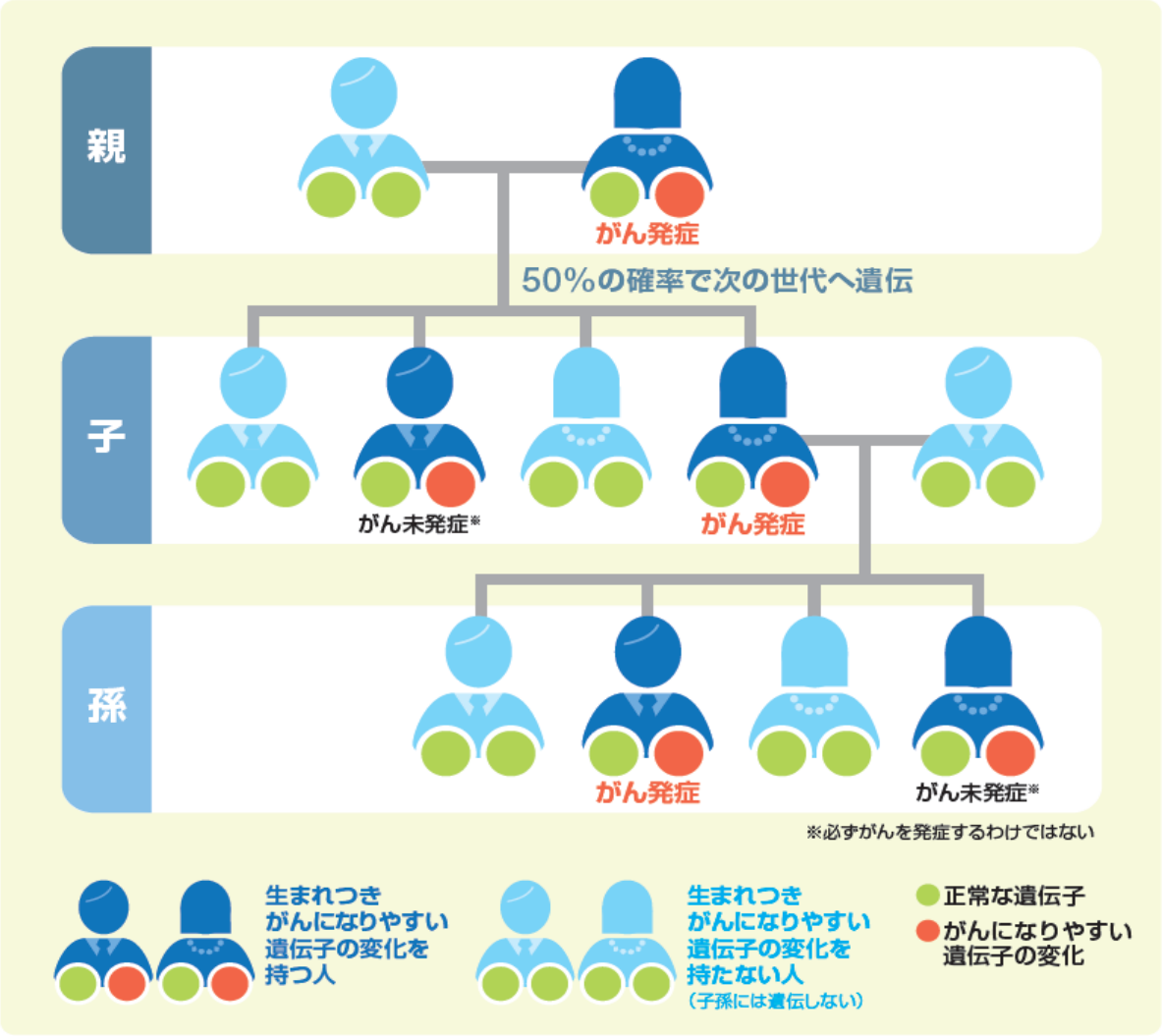
日本臨床腫瘍学会（JSMO），日本癌学会（JCA），日本癌治療学会（JSCO）．
がんゲノムネット より作成
https://www.cancergenomenet.jp/（2023年4月時点）

# 遺伝子の変化と遺伝性腫瘍

●がん細胞自体が遺伝する事はありません。

●ほとんどの遺伝性腫瘍では、がんになりやすい遺伝子の変化は、親から子へ、性別に関わらず５０％の確率で(母または父から)引き継がれます。

●がんになりやすい遺伝子の変化を受け継いでも、必ずがんを発症するわけではありません。



# 遺伝性腫瘍と遺伝カウンセリング

●がん遺伝子パネル検査で遺伝性腫瘍の原因となる遺伝子に変化が見つかった場合、生まれつきがんを発生しやすい体質を持つ可能性が考えられます。

●遺伝性の腫瘍である可能性がある場合は、あらためて血液などの正常組織でその遺伝子を調べ、変化があるかどうかを確認します。正常組織でも同じ変化があれば遺伝性、正常組織には認められなければ非遺伝性と判断します。

●遺伝性腫瘍に関する結果は、患者さんの知る権利、知らないでいる権利に基づき、検査前に患者さんがその結果を聞くかどうか選択できます。

●遺伝性疾患に関わる遺伝子の異常が判明し、その結果の開示を希望された場合は、原則として遺伝カウンセリングを受けていただく予定です。なお、遺伝カウンセリングには別途費用（保険診療と保険外診療とで料金が異なります）がかかります。

●遺伝カウンセリングでは、遺伝について、不安や悩みを抱えている患者さんやご家族の方などに対し、遺伝性腫瘍の専門医や遺伝カウンセラーという専門家が一人ひとりの問題を理解・判断し、必要な情報提供を行います。その上で、それぞれの検査や検査結果の解釈について説明し、最適な治療や予防などの選択ができるよう、医療面・心理面の両側面からサポートしていきます。

日本臨床腫瘍学会（JSMO），日本癌学会（JCA），日本癌治療学会（JSCO）．
がんゲノムネット より作成
https://www.cancergenomenet.jp/（2023年4月時点）

# 用語集

| | |
|---|---|
| ゲノム | 遺伝子をはじめとした遺伝情報の全体に対する総称。 |
| 遺伝子変異 | 遺伝子が何らかの原因で後天的に変化することや、生まれ持った遺伝子の違いのこと。バリアントと呼ばれることもある。 |
| がんゲノム医療 | 主にがんの組織を用いて、遺伝子を網羅的に調べ、一人ひとりの体質や病状に合わせて治療などを行う医療。 |
| クリニカルシークエンス | 診断や治療方針決定などを行うために、がんの組織などを用いて、一定規模以上の塩基配列(シークエンス)解析を行うこと。 |
| がん遺伝子検査 | 1回の検査で、がんに関連する1つまたはいくつかの遺伝子を調べる検査。一部のがんでは保険診療となっている。 |
| がん遺伝子パネル検査 | 主にがんの組織を用いて、1回の検査でがんに関連する多数(100以上)の遺伝子を同時に調べる検査。がんゲノムプロファイリング検査ともいう。一部は保険診療となっている。 |
| 固形がん | かたまりとなって増殖するがん。胃、肺、大腸、乳房、子宮など形のある臓器に発生する。一般的に、造血器(成人では骨髄)に生じるがん(白血病など)は含まない。 |
| コンパニオン診断薬 | 最適な治療薬を選ぶために、がん組織などを用いて、特定の医療品が効きそうであるか、安全であるかを確認して、その医薬品を使用するかどうかを判断する。 |
| 家族性腫瘍・遺伝性腫瘍 | 血縁のある家族の中で発生している人が多いがんを「家族性腫瘍」と呼ぶ。家族性腫瘍は、食生活や生活環境といった環境要因によっても引き起こされ、遺伝によるものだけではない。一方、家族歴の有無に関わらず、持って生まれた遺伝の影響を強く受けて発生するがんが「遺伝性腫瘍」である。これらの言葉は、ほぼ同じ意味で使われることも多い。 |
| 遺伝カウンセリング | 遺伝についての専門知識を持つ医師や遺伝カウンセラーは、遺伝に関する様々な悩みや不安を抱えている人を対象に、適切な医療情報の提供、遺伝学的検査の検討、心理社会的問題に対する支援などを行っている。 |
| 生殖細胞系列変異 | 生殖細胞(卵子または精子)に生じた遺伝子の変化で、生まれてくる子の全ての細胞のＤＮＡに受け継がれる。 |
| 体細胞変異 | 生殖細胞(卵子または精子)以外の細胞を体細胞といい、正常な体細胞が後天的に変異することを体細胞変異という。体細胞変異は子孫に受け継がれることはない。 |
| 二次的所見 | 本来目的とする個別化治療とは別に、がんになりやすい遺伝子を持っているかがわかる場合があり、これを二次的所見という。 |
| 次世代シークエンサー(NGS) | ゲノムの塩基配列を高速に読み出せる装置。従来のＤＮＡシークエンサーに比べて、一度に多くの遺伝子を調べることができる。また、これまでよりも短時間で、費用が安く解析できる。 |
| リキッドバイオプシー | 血漿や尿、唾液などの体液に含まれる遺伝子を解析すること。 |

滋賀県立総合病院
Shiga General Hospital

検査について、わからないことや心配なことがあれば、
遠慮なくがん相談支援センターにご相談ください

がん相談支援センター

相談窓口
がん相談支援センター
電　話：０７７－５８２－８１４１（直通）
ＦＡＸ：０７７－５８２－５０７３
メール：gansoudan@mdc.med.shiga-pref.jp

2025年5月作成、
2026年5月修正