

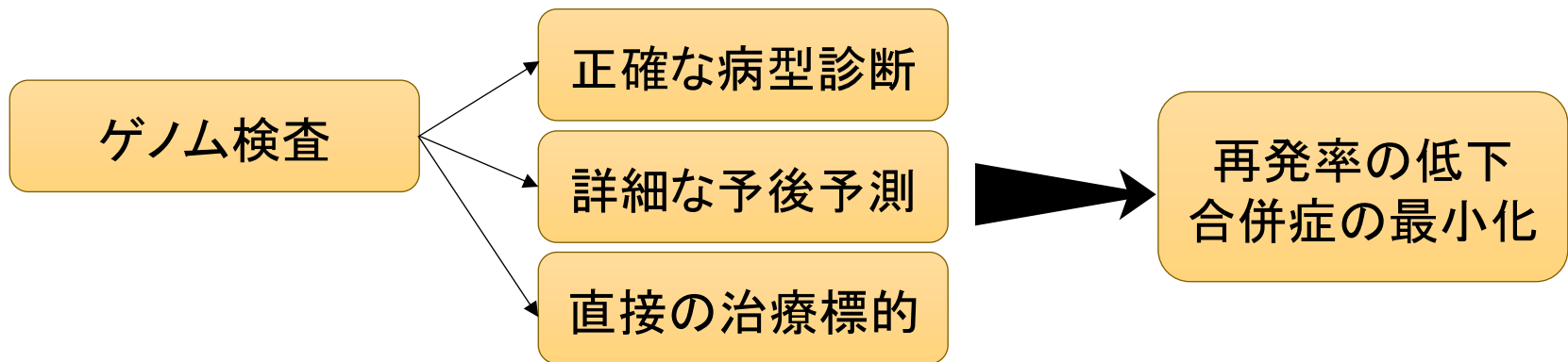
小児がんゲノム中央診断の 実装に向けて

がんゲノム中央診断WG(仮)

小児がんセンター／小児血液・腫瘍研究部
加藤元博

がんゲノム医療の進歩

- ゲノム解析技術の進歩により、がんの病態にゲノム異常が大きくかかわっていることが確認されてきた
 - 分子遺伝学的異常に基づいた治療選択

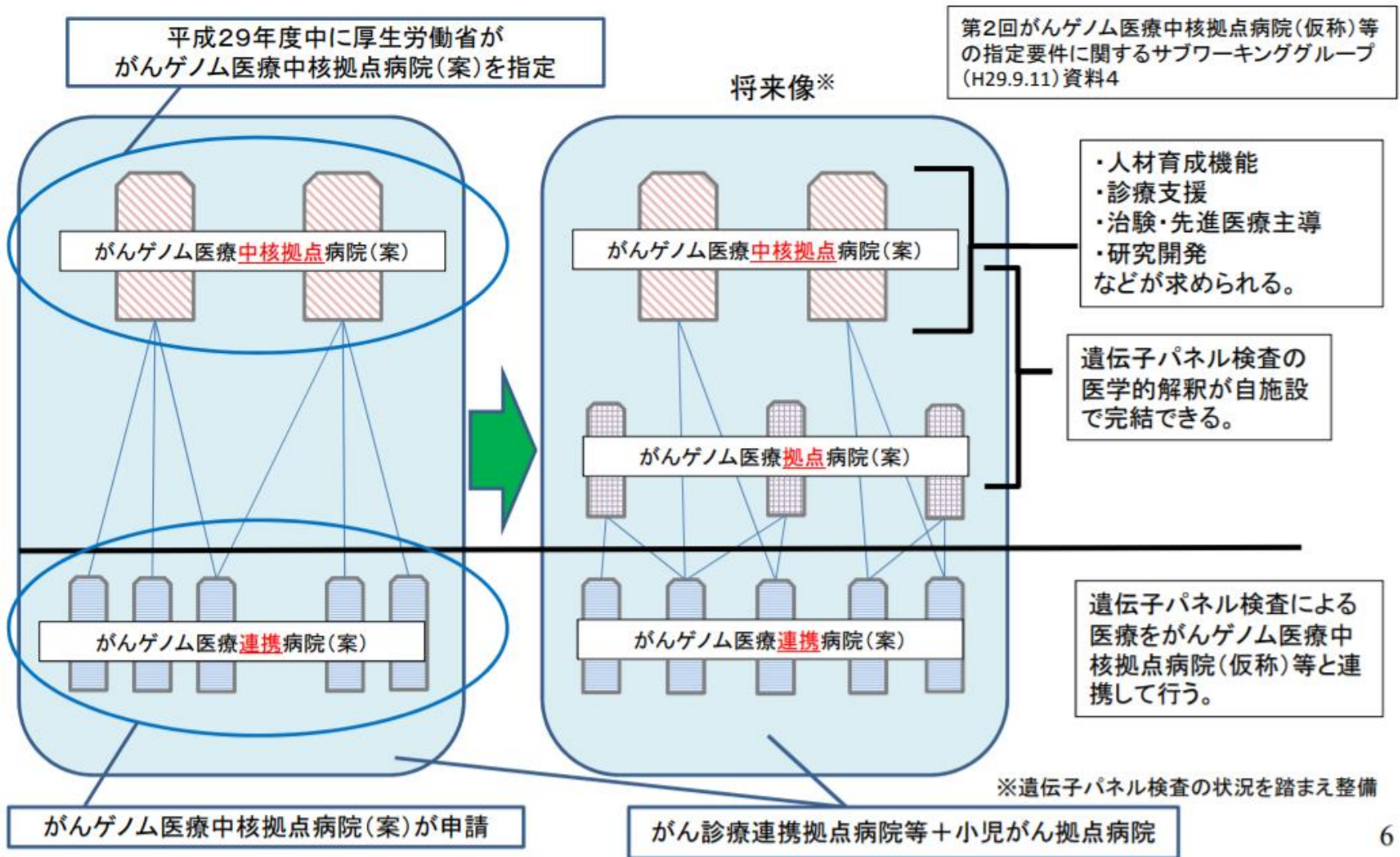


- 基礎研究の進歩により、ゲノム検査が必要な疾患・遺伝子が急増している
 - 疾患を超えた検査も必要となる
- 「〇〇がん」
 - 「XX遺伝子の異常がある〇〇がん」

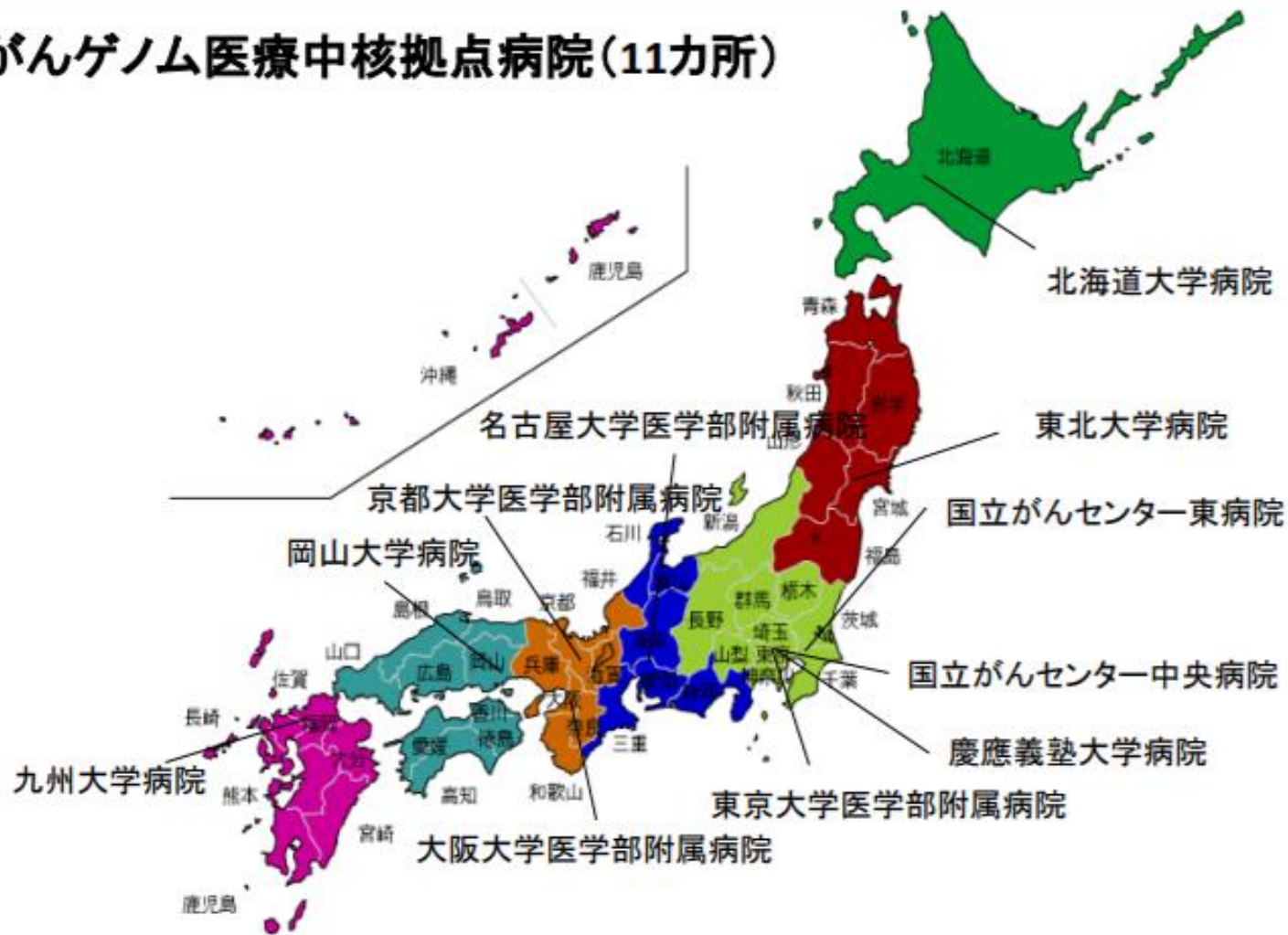
ゲノム検査技術の進歩

- 次世代シーケンサー(NGS)の開発により、一度に多数のゲノム異常を解析することが可能になった
 - パネル検査: 100-400の遺伝子の異常を一度に検査
 - 将来的には全ゲノム解析へ
- 実装のために必要な体制(品質管理)
 - 検査の説明についての知識が必要
 - 適切な遺伝カウンセリング
 - 検体を適切に提出する体制が必要
 - 複雑な解析結果を解釈して伝える「エキスパートパネル」が必要
 - さらなる診療・研究の発展のために結果の集積が必要

がんゲノム医療の提供体制の将来像(案)



がんゲノム医療中核拠点病院(11カ所)



- 中核拠点に紐づいたがんゲノム医療連携病院(約130か所)
 - NCCHDはNCCの連携病院

がんパネル検査の実装状況

- 先進医療Bとして実施
 - NCCオンコパネル(国がん)
 - Todaiオンコパネル(東大)
 - Oncomine(阪大)
 - 実際には、分子標的療法が使用されるのは<10%程度
- FoundationOne CDx(中外)
 - コンパニオン診断薬としても認可を得ている
- NCCオンコパネルとFoundationOneは12月に体外診断薬として承認
 - 来年度中に保険適用へ

小児がんにおけるゲノム検査の課題

- 成人の固形がんを念頭に置いた現在のパネル検査では、治療標的となる遺伝子変異を探す「治療パネル」が前提
 - 主な対象は「再発・難治でも全身状態が保たれている」患者
 - 現時点では、「診断」や「層別化」という概念は薄い
- 小児がんでは、治療パネルに加え診断・予後パネル
 - 三学会合同ガイドラインでも、小児がんは診断時のパネル検査の対象と記載されている。

→小児がんに最適化したパネル開発が必要
- 「全小児がん」を対象とした場合の品質を管理しなければならない

小児がんパネル開発WT

- 小児がんには、診断・予後予測のパネルが必要
→小児がん専用のパネル開発が必要
- 小児がんパネル開発WT:
 - NCC + NCCHD + JCCG + JSPHOから参加
 - NCC市川先生を中心として小児固形腫瘍に対応したパネル開発へ
 - DNAパネル(主に治療パネル)とRNAパネル(構造異常を検出する診断・層別化パネル)を念頭に置く
 - 固形腫瘍パネルと造血器腫瘍パネルを別々に作成
 - 遺伝子の選定→性能試験

小児がんにおけるゲノム検査の将来像(案)

- JCCGの「中央診断」に「ゲノム中央診断」を追加
- NCCHDに「ゲノム中央診断部門」を設置(←NCCから支援)
 1. 施設から検体提出
 2. 成育で検体処理(←ここで品質管理)
 3. 外注先にゲノム検査依頼
 4. 結果返却(機械的なアノテーション付き)
 5. エキスパートパネルで確認、病理検査や画像検査などと統合
 - AIの利用
 6. 施設へ結果レポート返却
- 小児がん2000例／年
 - 造血器腫瘍は血液学会を中心にパネル開発中
 - 固形がん1000例／年
- 将来的に保険診療として検査を実行するための戦略
 - NCC/NCCHDに加え、JCCG/JSPHOと連携して必要性を伝える