

小児がんゲノム医療研修

国立成育医療研究センター 小児がんゲノム診療科
関口 昌央

2025.03.04 小児がん中央機関アドバイザリーボード会議（@ハイブリッド開催）

1

小児がんゲノム医療研修

- 小児がん中央機関事業の一環
- 「小児がん拠点病院等の整備に関する指針」（令和元年8月6日健発0806第1号）に基づき開催

【開催年月日】 2025年2月5日

【概要・目的】 小児がんに対するゲノム医療の実践に関する基本的な知識を得ることで、
ゲノム医療を適切に提供できる体制を構築する

【研修対象】 小児がん診療を行う施設に所属する医師・看護師・検査技師・
遺伝カウンセラー・相談員・薬剤師等の医療従事者
（内容は主に医師以外を想定した基本知識が中心）

【研修内容】 講義中心（ゲノム医療の基本的な体制、遺伝性腫瘍の基本知識など）

2

講義① がんゲノム医療の基礎知識

がんゲノム医療の「いろはの“い”」

国立成育医療研究センター 小児がんゲノム診療科
関口 昌央

2025.02.05 小児がん中央機関事業 小児がんゲノム医療研修 (@Web講演)

自己紹介



現職：
国立成育医療研究センター 小児がんゲノム診療科 医員

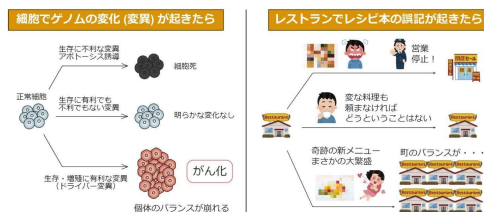
- 小児がん患者の診療
- 小児がんのゲノム医療：保険診療での実践と、発展に向けての研究

履歷：

- 2009年 大学卒業、初期臨床研修（@公立昭和病院）
- 2011年 小児科専門研修（@東京大学小児科／太田西ノ内病院）
- 2014年 小児がん診療に従事（@東京大学小児科）
- 2016年 大学院入学（@東京大学大学院）、小児がんゲノム研究に従事
- 2020年 大学院修了、再び小児がん診療に従事（@東京大学小児科）
- 2024年 国立成育医療研究センターに異動、現職

がんはゲノムの変化 (変異) で生じる

④「ゲノム」と「がん」



がんゲノム医療の実践 ② パネル検査

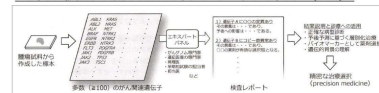
②「がんゲノム医療」とは

がん遺伝子パネル検査

- 多数 (数百) のがん関連遺伝子の変異を一度に調べられる
- 日本では2019年から保険収載、主に難治性固形腫瘍が対象
- エキスパートパネルでの結果解釈



パネル検査の流れとエキスパートパネル (EP)



日本小児科学会雑誌.
2022;126(1):1-5

21

3

講義② 小児がんの遺伝カウンセリング

小児がん患者および家族への、 遺伝カウンセリングの実際

東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部
認定遺伝カウンセラー 秋山奈々

自己紹介

- ▶ 小児病院 子ども・家族支援センター
 - ▶ 遺伝学的検査に関する情報提供
 - ▶ 先天異常のあるお子さんやそのご家族へのサポート
 - ▶ 日常生活の中でのお悩みサポート・御用聞き
 - ▶ 疾患をもつ見本人への情報開示 など
- ▶ 大学病院 ゲノム診療部
 - ▶ 周産期領域、成人難病領域、遺伝性脳脊髄領域の症例への対応

遺伝性腫瘍の特徴

散発性の各臓器癌と比較して・・・



- ▶ 上記3項目は原因遺伝子同定以前から、各疾患の診断基準として用いられてきた
- ▶ 腫瘍全体の**5-10%**が遺伝性であると報告されている

遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）の概要

- ▶ **責任遺伝子** *BRCA1, BRCA2*
- ▶ **疾患頻度** 200人～500人に1人（性差はない）
- ▶ **遺伝形式** 常染色体顕性（優性） 遺伝形式
 - ▶ 自分自身がHOCである場合、子どもへ50%の確率で同じ遺伝子変異を共有する
- ▶ **成人期以降、乳癌、卵巣癌だけでなく膵臓癌、前立腺癌の生涯発症リスクが上昇することが知られている**
- ▶ **遺伝子変異を有する場合、適切なサバイブンスを行い、早期発見早期治療に繋げるのが重要**

4

アンケート結果

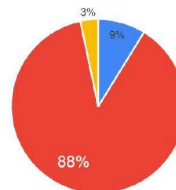
【職種】

あなたの職種を以下からお選びください（現在の業務内容に最も近いもの）



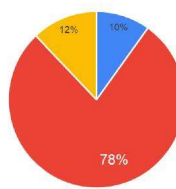
【講義について】

〈全体の時間について〉



- もう少し時間が短くてもよい
- ちょうどよい
- もう少し長くてもよい

〈講義の開始時間について〉

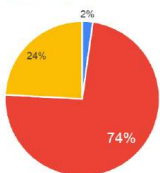


- もう少し早く始まったほうがよい
- ちょうどよい
- もう少し遅く始まったほうがよい

アンケート結果

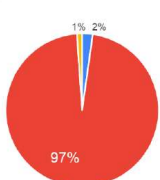
【講義1：「がんゲノム医療の『いろはの"い"』」について 関口 昌央】

〈講義の難易度について〉



- もう少し易しいほうがよい
- ちょうどよい
- もう少し難しくてもよい

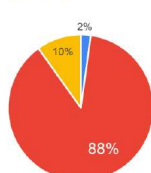
〈講義の速度について〉



- もう少しゆっくりのほうがよい
- ちょうどよい
- もう少し早くてもよい

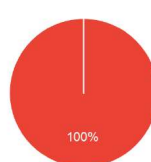
【講義2：「小児がん患者および家族への、遺伝カウンセリングの実践」について 秋山 奈々】

〈講義の難易度について〉



- もう少し易しいほうがよい
- ちょうどよい
- もう少し難しくてもよい

〈講義の速度について〉



- もう少しゆっくりのほうがよい
- ちょうどよい
- もう少し早くてもよい

聴講者からのコメント ① 講義の感想

- ゲノム検査や遺伝の分野はとても難しい分野と思っていたため、理解のきっかけとして大変勉強になりました
- **料理の例え**がわかりやすかったです
- 今回の様に初学者向けの講義をしていただければ非常に嬉しいです。よくあるのは、最初の1割が入門で、その後は専門的でおいていかれることが多いので・・
- 小児領域のゲノムコーディネーターにこの研修をお勧めしたいと思います
- **質問の対応に十分にお答えいただき**今後の参考になりました
- 機会がありましたら、保険収載のCGP以外にどのような遺伝学的検査を実施しているか聞いてみたいと思いました
- **カウンセラー**の方の講義はあまりなく、実際の症例を交えたお話が勉強になりました
- 仮想症例を提示していただき、分かりやすかったです

7

聴講者からのコメント ② 今後扱ってほしい題材

- 今回のように認定遺伝カウンセラーさんやCGMCなど**多職種**の方から、自施設の実情などのお話に興味があります
- 造血器腫瘍遺伝子パネル検査、**ヘムサイト**の小児がんにおける臨床実装について取り上げてほしいです
- **長期フォローアップ**、晩期合併症、妊孕性温存に関すること
- 遺伝子カウンセリングの**ロールプレイ**の実演など興味があります
- 既発症児の治療後のフォロー内容について。また未発症児のサーベイランスについて
- 小児がん治療などの関する最新情報
- 小児白血病関連に関する内容も学んでみたい
- 小児・**AYA**チームの活動事例
- AYAがん、小児がんを引き続きとりあげて下さい。IRUDの結果判明した例もうかがえるとありがたいです

8

アンケート内容を踏まえての反省点・展望など

- 遺伝学やがんゲノムなどに関して、**初歩的な講義 (事前知識がない人向け)** に対するニーズはあり、患者へ説明する際の参考になるという声もある
- 初歩的講義を1回だけでなく、**定期的に行う意味**もありそうである
- 事前知識がある人 (特に医師、検査技師など) にとっては、初歩的な講義はおそらく物足りなかったと思われる。ただ、アドバンスな内容は他の様々な勉強会などで学ぶ機会があり、必ずしも本研修でカバーしなければいけない訳ではない
- カウンセラーなど、普段話を聴く機会の少ない**他職種の専門家**を講師に呼んだことで、より多くの人にとって「聴けてよかった」と思えるような内容を提供できた
- **質疑応答をしっかり行う**ことで、聴講者の疑問点 (= 研修に求めるニーズ) を把握できるだけでなく、本研修の満足度を上げることにもつながる
- 長期フォローアップ、AYAなどを採り上げてほしいという声も多いが、「がんゲノム医療研修」に対する要望なのかは不鮮明

9

まとめ

- 小児がんゲノム医療研修を実施し、がんゲノム医療の基礎と、小児がんの遺伝カウンセリングに関する講義を行った
- がんゲノム医療の基礎の講義は、事前知識のない初学者向けの講義としてわかりやすかったという評価をいただいた
- 遺伝カウンセリングの講義は、カウンセラーから実地の話を聴くことができる貴重な機会であったと共に、遺伝性腫瘍と診断された児や家族とどのように接したらよいかを学ぶことができる良い講義であった
- 今後もゲノム医療の門戸を広げるために**初学者向け講義を継続する**他、**ニーズの高いサブテーマ**を採用し、より多くの人々が満足できる研修を行っていきたい

10