

ゲノム関連情報共有

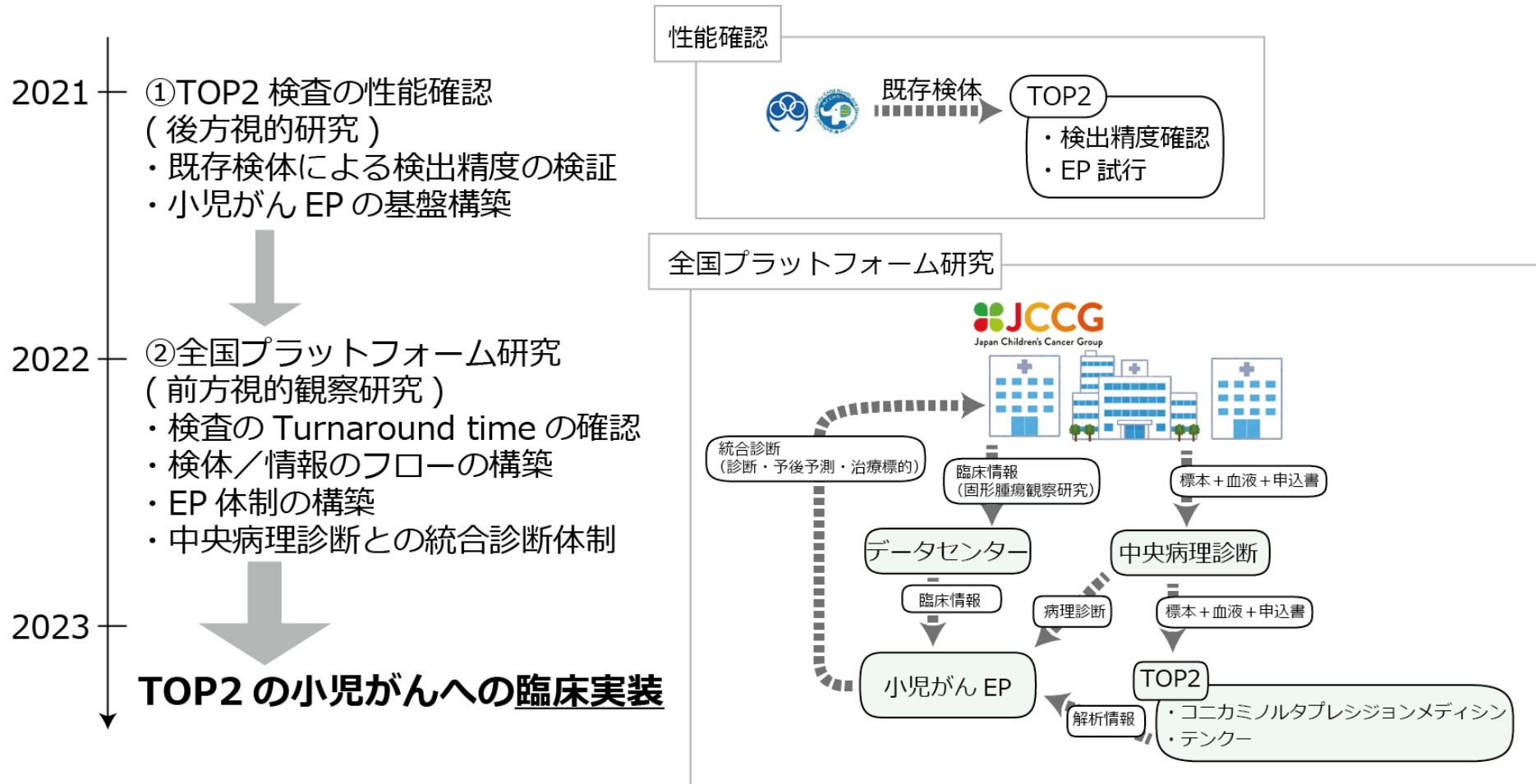
国立成育医療研究センター
小児がんセンター 小児がんゲノム診療科
加藤元博

小児がん研究開発と小児がん中央機関の在り方

- 小児がんの「診療」と「研究」は密接に関連している
 - 診療の進歩には、基礎研究・臨床研究での研究開発が必須
- 現在の小児がん中央機関の在り方の課題
 - 小児がんの研究開発に対する支援が不十分
 - 中央診断・検体保存にかかわる体制への支援が十分にできていない
 - 財源そのものの金額が不足している
 - 成育と国がんの役割が区切られている
 - 互いの利点を生かした連携体制が望ましい
- 小児がん研究開発の「プラットフォーム」を支える「基盤」の役割を小児がん中央機関が果たすことが有用
 - 臨床情報（長期フォローアップを含む）の収集
 - 検体収集と組織プロセッシング／検体保存
 - 研究支援→診療への導出

ゲノム関連研究①：JH研究費

「小児・AYA世代のがん患者の全国ゲノム診断プラットフォームの構築と長期サバイバーシップ支援に関する研究」



ゲノム関連研究②：全ゲノム解析等実行計画

• 100,000 Genomics Project

- 英国保健省が2013年に設立した“Genomics England”により10万人の患者（希少疾患・がん）および家族からゲノム情報を取得する。
- ゲノム医療の早期の研究開発および商業化
 - アカデミアの研究、産業界との共同研究
- 2018年末に10万人を達成



• 全ゲノム解析等実行計画

A screenshot of a web browser displaying the Japanese government's website for the "Whole Genome Sequencing Implementation Plan". The browser's address bar shows the URL "nhlw.go.jp/stf/newpage_08564.html". The website's header includes the Japanese Ministry of Health, Labour and Welfare logo and name. Below the header is a navigation menu with links such as "Home", "Policy", "Implementation", "Statistics", "Publications", "Regulatory Framework", "Application", "Funding", and "Information". The main content area is titled "全ゲノム解析等実行計画について" (About the Whole Genome Sequencing Implementation Plan). It features a date "令和元年12月20日" (December 20, 2019) and a list of officials involved in the plan, including the Minister of Health, Labour and Welfare, the Minister of Science and Technology, and the Minister of Education, Culture, Sports, Science and Technology. A sidebar on the right contains a table of contents for the plan, listing sections such as "Policy", "Organizational Policy", "Funding Policy", "Research and Development", "Implementation", "Implementation Framework", and "Implementation Schedule". At the bottom of the page, there is a notice stating that the "Whole Genome Sequencing Implementation Plan (Version 1)" has been finalized and will be published in PDF format.

全ゲノム解析等実行計画

- 2019年12月に実行計画（第1版）を策定
- 目的
 - 全ゲノム解析等は、一人ひとりの治療精度を格段に向上させ、治療法のない患者に新たな治療を提供するといったがんや難病等の医療の発展や、個別化医療の推進等、**がんや難病等患者のより良い医療の推進のために実施**する。

がん

- ✓ 罹患数の多いがん・難治性がん
- ✓ 希少がん
(小児がんを含む)
- ✓ 遺伝性のがん
(小児がんを含む)

難病

- ✓ 単一遺伝性疾患
(筋ジストロフィー等)
- ✓ 多因子疾患
(パーキンソン病等)
- ✓ 診断困難な疾患

がん全ゲノム解析等の先行解析において優先的に解析すべきがん種について

「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」では、がん全ゲノム解析等を進めるにあたり、まず先行解析で主要なバイオバンクの検体（最大約6.4万症例+α）を解析対象とし、そのうち5年生存率が相対的に低い難治性のがんや、稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん（小児がん含む）、遺伝性のがん（小児がん含む）について、全ゲノム解析等を行うこととされている（約1.6万症例+β）。

1. 先行解析におけるがん全ゲノム解析等の対象の内訳は以下の通り。

分類	がん種
難治性のがん	白血病
	食道がん
	肝臓がん
	胆道/膵臓がん
	肺がん
	卵巣がん
希少がん（小児がん含む）	
遺伝性のがん（小児がん含む）	

JCCG・中央機関/拠点病院・学会と連携した
「オールジャパンでの小児がんゲノムの“ワンチーム”」
が必要

2. 上記のうち、先行解析において優先的に全ゲノム解析を行うことが望ましいと考えられるがん種は以下の通り。

優先順位	類型	該当がん種
1	遺伝的素因が関与しており、全ゲノム解析等を行うことで発症に関与する新たな知見が得られる可能性が高いもの	・ 遺伝性のがん（小児がん含む）（※1）
2	これまで希少性ゆえに診断困難等の課題を有しており、全ゲノム解析等により新たな知見が得られることが期待されるもの	・ 希少がん（小児がん含む） ・ 白血病（※2）
3	難治性がんのうち、がんの組織型が比較的均一であることから、一定症例以上の全ゲノム解析等を行うことにより、新たな知見が得られる可能性が高いもの	・ 食道がん ・ 肝臓がん ・ 胆道/膵臓がん（※3）
4	上記以外の難治性がん	・ 肺がん ・ 卵巣がん 等

3. 2.のうち、以下の要件を満たす場合を優先的に全ゲノム解析等を行う。

- ・ オールジャパン体制で多施設、多領域の関係者が十分に連携して実施できる体制が確保できている
- ・ 腫瘍部の凍結保存検体とペア正常検体がある既存検体を有する
- ・ 全ゲノム解析等の結果について公的データベースへの登録についての同意が得られている検体を有する
- ・ 解析結果の返却を見据えて、解析時点で患者が生存している症例の検体を有する

（※1）「遺伝性のがん（小児がん含む）」については、令和元年調整費において対応中

（※2）「白血病」については厚労科研で一部対応中

（※3）「膵臓がん」については厚労科研で一部対応中

ゲノム解析関連の情報

- 診療と研究は密接に関連している
 - 研究を支援できるプラットフォームを、オールジャパンで構築することが有用ではないか
- 小児がんパネル検査の実装をめざした研究が予定されている
- 全ゲノム解析等実行計画が策定されている
 - 小児がんが対象として明記されている