資料11

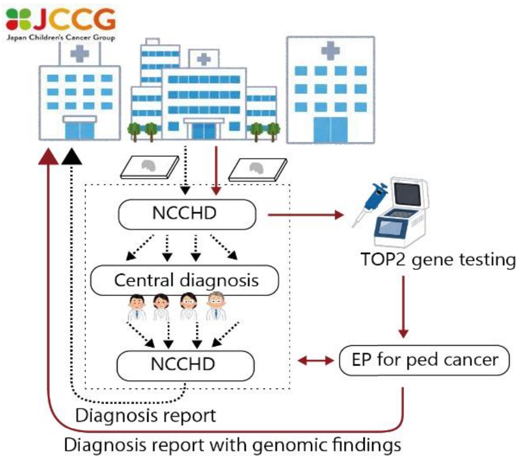
小児がんゲノム医療の進捗について

加藤元博
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

第18回小児がん拠点病院連絡協議会（2023年6月28日@オンライン）

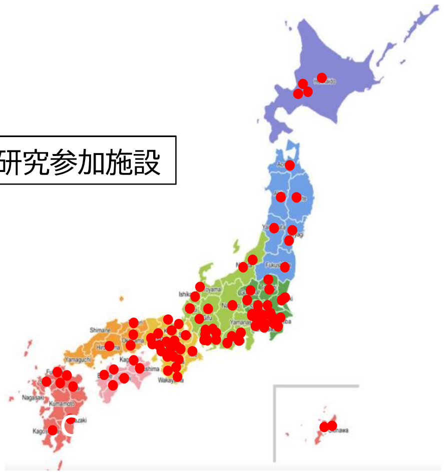
新たなCGP検査

- 小児がん診療に有用な遺伝子も含んだパネル（TOP2）が開発された
  - 構造異常・コピー数変化/アレル不均衡の検出力も高い
- TOP2の診療実装を前提に、その有効性を適切に活かす体制を構築
  - 不足している点（施設内の体制・施設間の連携体制）を確認し、整備につなげる
- 臨床研究「JCCG-TOP2」として実施



体制図：中央病理診断と並行して実施

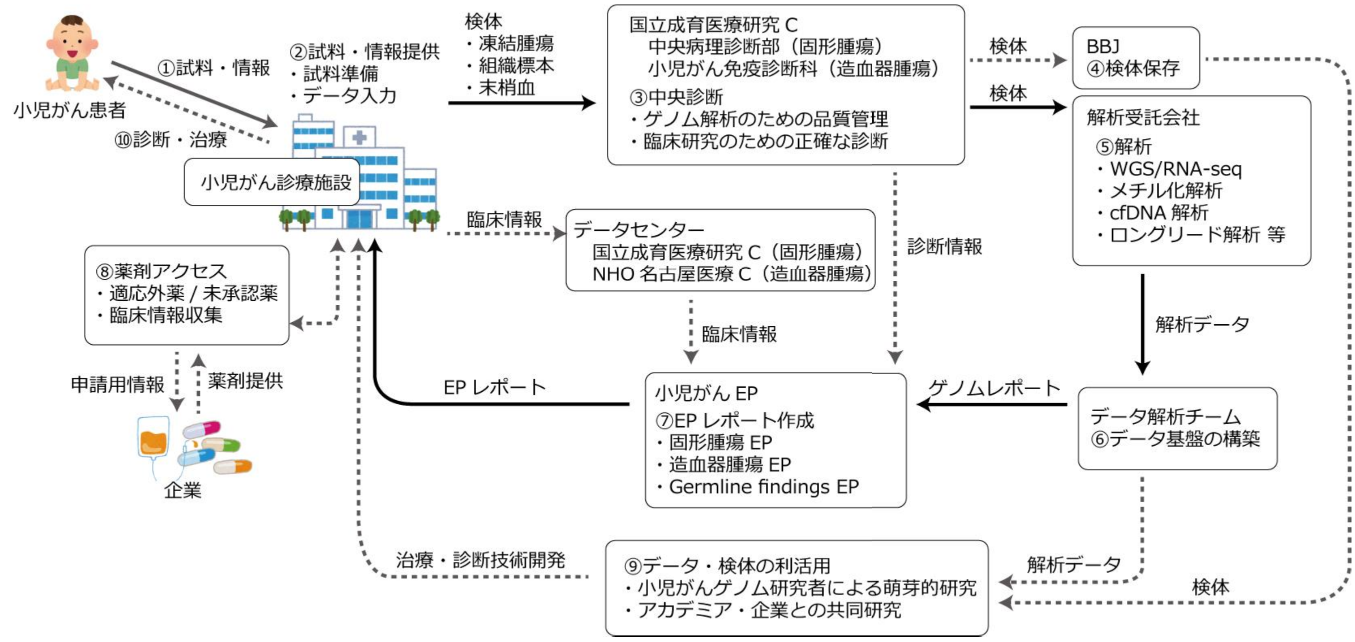
研究参加施設



JCCG-TOP2の成果

- 成果
  - 検査の実行可能性と有用性は確認できた
  - 施設内の体制整備にもつながった
  - 小児がんゲノムEPを担う若手の育成に取り掛かることができた
  - 診療実装に向けた準備はできた
- 課題(＝伸びしろ)も明らかになった
  - 中央病理診断との連携
  - 小児がんに習熟したEP体制
    - 施設横断的な連携体制の充実が必要、造血器腫瘍/遺伝性腫瘍に対応するEP
  - CGP検査の限界(＝伸びしろ)
    - 検出/報告が困難なゲノム異常、メチル化プロファイル
    - Turnaround time
  - 診療提供体制との不一致
    - DPC入院中には出検コストが算定できない
    - がんゲノム医療提供体制の枠外の施設
  - 薬剤到達性

小児がんゲノム医療の将来構想



- ドラッグラグ解消(出口戦略)と検査ラグ解消(入口戦略)を並行して実施
- ゲノム診断＋病理診断＋臨床情報収集＋検体保存を含んだグランドデザイン
- 萌芽的なトランスレーショナル研究を活性化し、診療実装へと直結させ、リアルワールド情報からリバーストランスレーショナル研究へ循環させる体制へ