

# 小児がんゲノム医療の 現状と課題

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20回 小児がん拠点病院連絡協議会（2024年7月9日）

## 新たながんゲノムプロファイリング検査

### 承認されているCGP検査

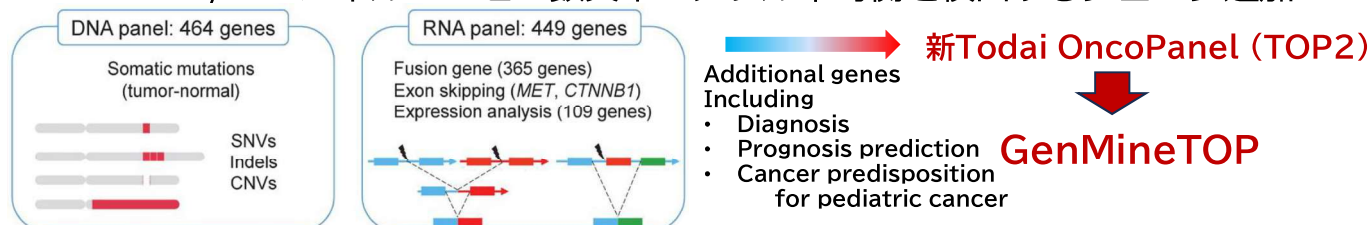
- Foundation One CDx/Liquid: 324 genes (T-only)
- オンコガイドNCCオンコパネル: 124 genes (T/N-paired)
- Guardant360 CDx: 74 genes (T-only)

<p>***2021年6月改訂(第11版) **2021年7月改訂(第12版)</p> <p>プログラム1 疾病診断用プログラム 高度管理医療機器 遺伝子変異解析プログラム(がんゲノムプロファイリング検査用) JMDNコード: 60943023 [詳細検査遺伝子変異解析プログラム(抗腫瘍性腫瘍遺伝子変異解析用) JMDNコード: 70159013] FoundationOne® CDx がんゲノムプロファイル</p> <p>【注意】 本製品による検査を実施する際には、検査する遺伝子等に制限があり、がんゲノムプロファイリング検査の範囲を超えて遺伝子変異を解析することはできません。検査結果は、検査範囲内の遺伝子変異のみを反映します。</p>	<p>***2021年6月改訂(第4版) **2021年2月改訂(第3版)</p> <p>腫瘍標的17 血液検査用器具 その他の医用機器検査装置 高度管理医療機器 遺伝子変異解析セット(がんゲノムプロファイリング検査用) (60943013) OncoGuide™ NCC オンコパネル システム</p> <p>【注意】 本製品による検査を実施する際には、検査する遺伝子等に制限があり、がんゲノムプロファイリング検査の範囲を超えて遺伝子変異を解析することはできません。検査結果は、検査範囲内の遺伝子変異のみを反映します。</p> <p>【特長・構造及び仕様等】 本製品は、OncoGuide™ NCC オンコパネル システムを構成するプログラム。</p>	<p>***2023年8月改訂(第3版) **2022年7月改訂(第2版)</p> <p>プログラム1 疾病診断用プログラム 高度管理医療機器 遺伝子変異解析プログラム(がんゲノムプロファイリング検査用) JMDNコード: 60943023 [詳細検査遺伝子変異解析プログラム(抗腫瘍性腫瘍遺伝子変異解析用) JMDNコード: 70159013] Guardant360 CDx がん遺伝子パネル</p> <p>【注意】 本製品による検査を実施する際には、検査する遺伝子等に制限があり、がんゲノムプロファイリング検査の範囲を超えて遺伝子変異を解析することはできません。検査結果は、検査範囲内の遺伝子変異のみを反映します。</p>
--	---	--

- ・ 診断や予後予測に有用な遺伝子？
- ・ 遺伝性腫瘍を想定した遺伝子？
- ・ 構造異常やコピー数変化/アレル不均衡をより正確に検出

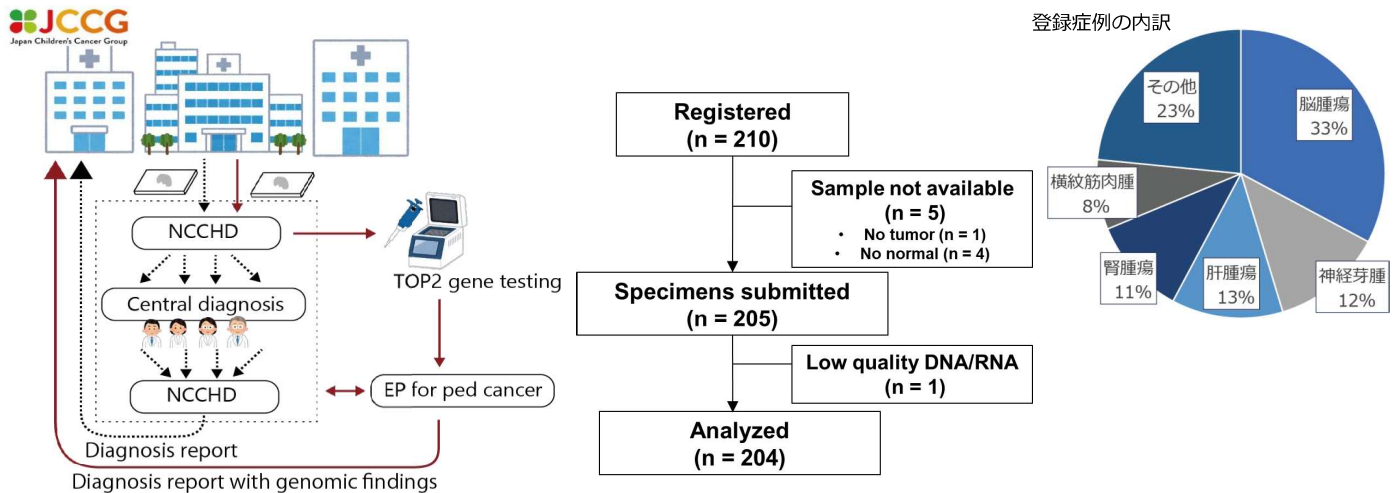
### • Todai OncoPanel (Kohsaka S et al. Cancer Sci 2019, Kage H et al. Cancer Sci 2023)

- DNA/RNAパネル+コピー数異常・アレル不均衡を検出するプローブ追加



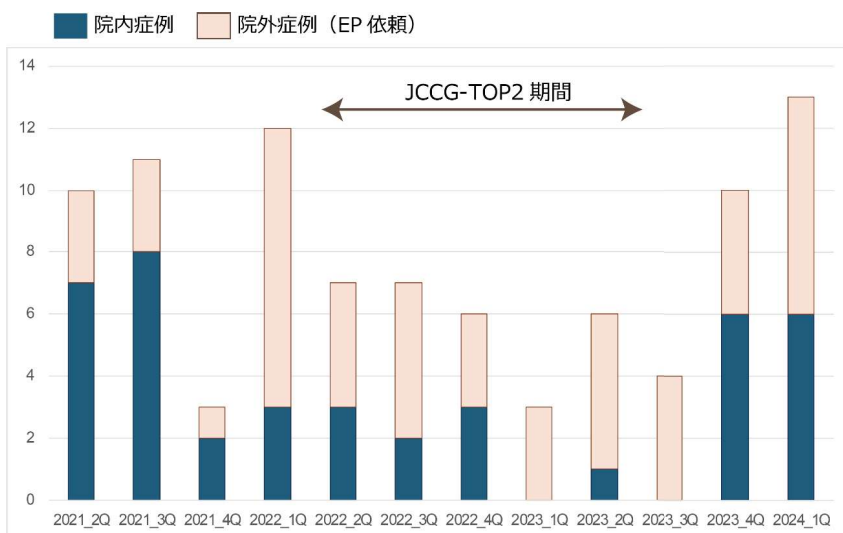
# 小児がんゲノム医療の全国プラットフォーム研究 (JCCG-TOP2)

- TOP2を全国の小児がん施設で実施してみる
  - 検体を準備して提出し、結果を解釈する一連の過程を確認
  - 次世代の「小児がんゲノムEP構成員」の育成

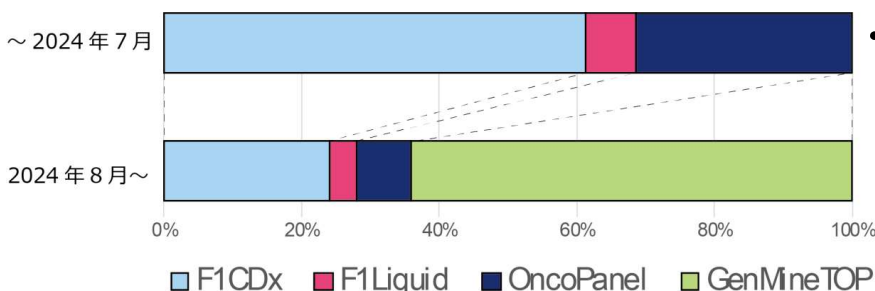
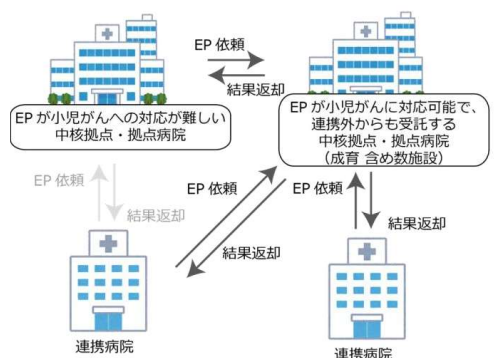


研究代表者:松本公一先生  
 研究事務局:加藤元博/田尾佳代子先生  
 財源:JH研究費(鈴木班)、AMED研究費(加藤班)

## がんゲノムEP実績 (保険診療)



- 15施設からEP依頼 (うち14施設は特別対応)



- 中央機関としてのがんゲノム医療体制を強化



# 課題

- 人材育成
  - ゲノムおたく、の育成
- 検査の利活用
  - GenMineTOPを中心とした小児がんゲノム医療の最適化
- 制度の整備
  - 入院中の実施、複数回検査など
- 更なる発展
  - 造血器腫瘍のCGP検査
  - 全ゲノム解析等の実装