

小児がんゲノム医療について

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21回 小児がん拠点病院連絡協議会（2025年1月29日）

小児がんゲノム医療

- 保険診療CGP検査
 - 固形腫瘍
 - 造血器腫瘍
- 遺伝性腫瘍
- 全ゲノム解析等実行計画

保険診療CGP検査実績：成育 (～2024年11月)

<出検施設>

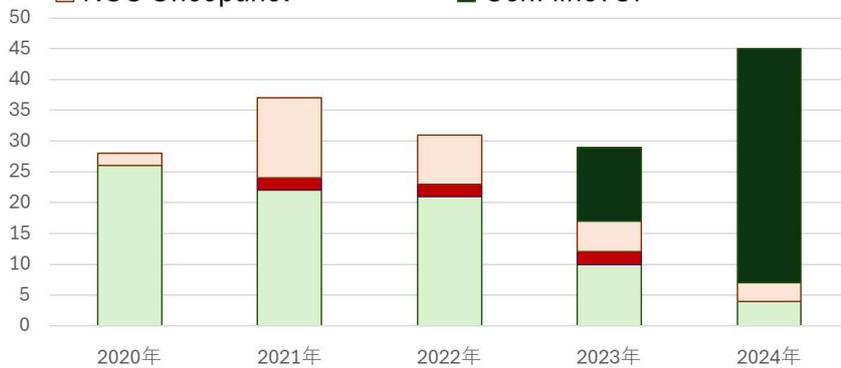
うち検査中止4件

院内 (NCCHD) : 72
脳腫瘍 : 36
脳腫瘍以外 : 36

院外 (連携施設) : 98
脳腫瘍 : 47
脳腫瘍以外 : 51

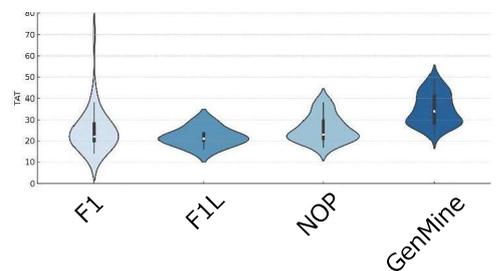
<CGP検査種類>

FoundationOne CDx FoundationOne Liquid CDx
NCC Oncopanel GenMineTOP



<TAT>

中央値 (出検～EP) : 27日



3

造血器腫瘍CGP検査

- 造血器腫瘍及び類縁疾患を対象
 - 保険適用となる疾患・病期は未確定
 - 出検・EPの体制整備が必要

遺伝子検査用試薬
日本標準品番号: 871449
承認番号: 30509FD00002000

2024年 9月 作成 (第2版)

ご使用の際はこの電子版をよく読んでからご使用ください。

テンプレートDNA調製キット

へムサイト診断薬

HEMS0101

【重要な基本的注意】

本品による検査を実施する際には、関連する指針等に提示される推奨条件を満たすことを確認するとともに、関連学会が作成したガイドライン等の最新の情報を参考に、検査の実施の適否及び外注方針の検討を行うこと。

【全般的な注意】

1. 本品は体外診断用であり、それ以外の目的に使用しないこと。
2. 診断は他の関連する検査結果や臨床状態に基づいて総合的に

No.	構成試薬名	成分
D3-20	SureSelect XT HS Index Primer D03	オリゴDNA
D3-21	SureSelect XT HS Index Primer E03	オリゴDNA
D3-22	SureSelect XT HS Index Primer F03	オリゴDNA
D3-23	SureSelect XT HS Index Primer G03	オリゴDNA
D3-24	SureSelect XT HS Index Primer H03	オリゴDNA
D3-25	SureSelect XT HS Index Primer A04	オリゴDNA
D3-26	SureSelect XT HS Index Primer B04	オリゴDNA
D3-27	SureSelect XT HS Index Primer C04	オリゴDNA

腫瘍部

末梢血、骨髓液、ホルモン固定パラフィン包埋 (FFPE) のうち、いずれか1種類[※]をご提出ください。
また、出検までは冷蔵保存をお願いします。
(※新鮮検体(組織、検尿)をご提出の場合は、事前に登録衛生検査所へご相談ください。)

新鮮検体

末梢血



登録衛生検査所指定の採血管
2 mL以上/本×2本*

骨髓液



登録衛生検査所指定の骨髓液専用の容器
1 mL以上/本×2本*

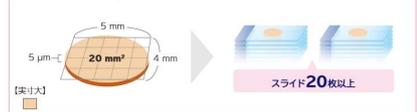
*: DNA, RNA用として1本ずつ必要です。

FFPE¹⁾



- 腫瘍細胞が20%以上含まれる未染色薄切標本
- スライド合計の腫瘍体積が2 mm³以上

【例】切片の厚さが5 μm、腫瘍面積が20 mm²の場合



【未検大】

スライド20枚以上

正常部

正常部は「口腔粘膜」を使用します。うがいや難しい場合などは、「爪」を使用することも可能です。
また、出検までは冷蔵保存をお願いします。

口腔粘膜^{2,3)}



- 注意事項
- 飲食または授乳後は、30分程度経過してから採取してください。
 - 採取後の綿棒(スワブ)は、乾いた状態で滅菌容器に入れるようにしてください。

爪²⁾



※

4

小児がん全ゲノム解析等実行計画

• JCCG-WGS

- 「ゲノム中央診断」を目指し、前向きに全ゲノム解析+GenMineTOP
- R5年度 23施設で開始
⇒R6年度 施設拡大 (R6年12月時点で73施設)
- 小児がんの特性 (診断補助・予後予測・治療標的) に
対応したゲノムレポートの作成
 - 小児がんゲノム専門家の育成

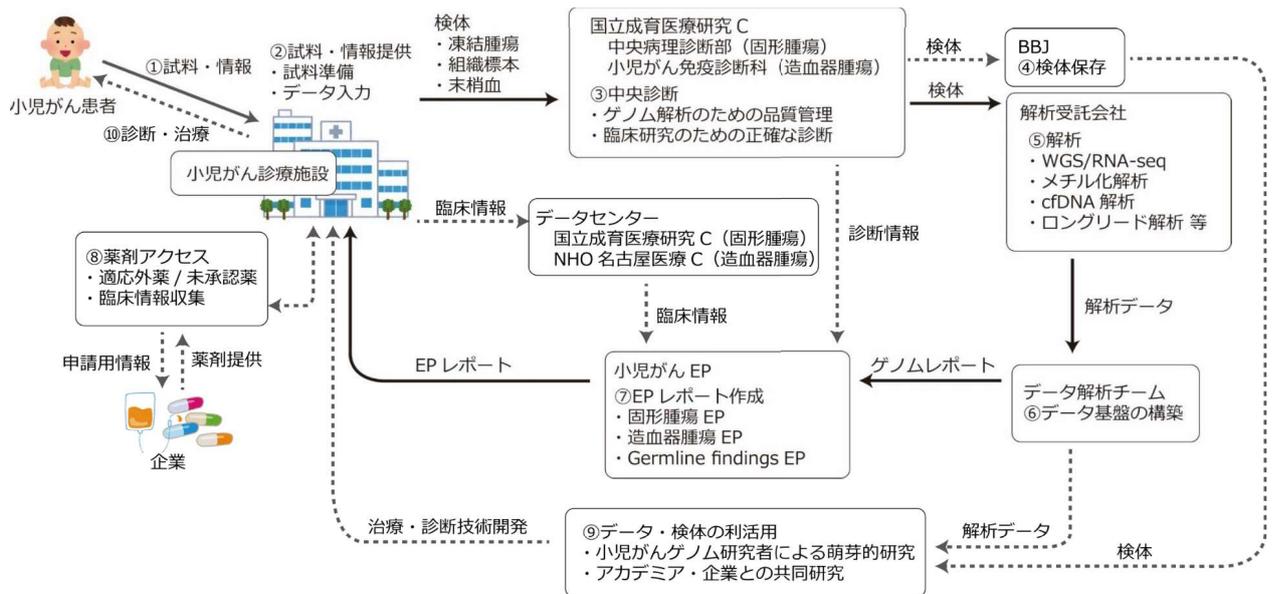
• JCCG臨床試験との協同

• 各国/グループの Clinical-WGSの情報収集

- St. Jude小児病院
Zero Childhood Cancer Program

ゲノム異常	K1AA1549::BRAF (exon 16/20-exon 9/19)	
意義	Pilocytic astrocytomaにおいては、RAS/MAPKシグナル経路の活性化が関与しており、K1AA1549::BRAFの融合遺伝子は、Pilocytic astrocytomaの約70%に認められる。エクソン16:09の切断点はその中でも最も頻度が高い。BRAFキナーゼドメインが恒常的に活性化し、病態に関与していると考えられる。	
診断 レベル Dx1/Dx2	Dx2	診断における意義
予後 レベル Px1/Px2	-	予後予測における意義
治療標的 レベル A/B/C/D/R	A/C	治療標的としての意義 薬剤の到達性
薬剤 到達性	なし あり	

小児がんとゲノム医療



- **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
- 全ゲノム解析の診療への導入 (あわせてメチル化解析なども)
- **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

課題

- 人材育成
 - がんゲノム専門家、の育成
 - 造血器腫瘍・遺伝性腫瘍
 - 成人がんゲノム領域との連携
- 検査の利活用
 - Real-worldデータを利用したゲノム医療の最適化
- 制度の整備
 - DPC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