

遺伝子パネル検査の実態把握調査の報告

厚生労働省健康局
がん・疾病対策課

1. 実態把握調査について

目 的： がんゲノム医療の取り組み状況について把握し、今後のがんゲノム医療の推進について検討するため。

調査対象： がんゲノム医療中核拠点病院等 167施設

調査内容： 2019年6月1日～10月31日の期間における、
・遺伝子パネル検査やエキスパートパネルの実績
・各施設からの自由なご意見 など（調査シートは、参考資料4を参照）

調査方法： 各ゲノム医療中核拠点病院等に、メールで送信・回答回収
（施設名が特定できない形で公表する可能性がある旨を予め明示）

実施期間： 2019年11月6日～11月22日

回答率： 80.2%（134施設）
（中核拠点病院：11施設、拠点病院：34施設、連携病院：89施設）（※1）

（※1）病院類型の略称 中核拠点病院：がんゲノム医療中核拠点病院、拠点病院：がんゲノム医療拠点病院、
連携病院：がんゲノム医療連携病院

2. 保険診療における遺伝子パネル検査診療体制の開始状況

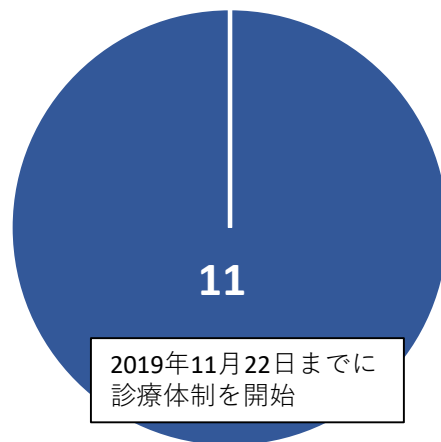
回答のあった134施設のうち、遺伝子パネル検査の診療体制(※)について

- 2019年11月22日までに開始している施設:79施設
- 2019年11月23日以降に開始予定の施設:41施設
- 開始時期は未定の施設:14施設

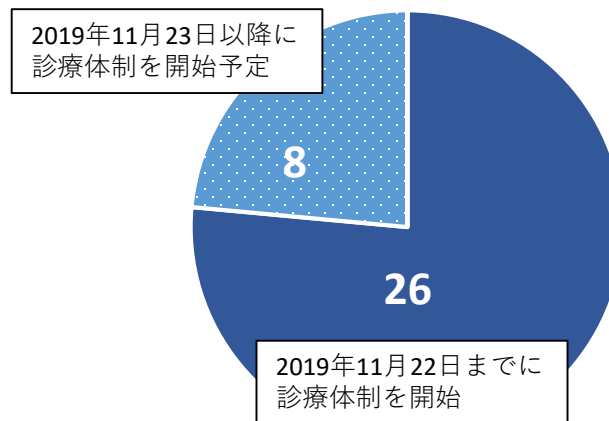
※ここでは、診療体制の開始状況について記載。
遺伝子パネル検査の実施件数は、次ページを参照。

保険診療における遺伝子パネル検査診療体制の開始状況

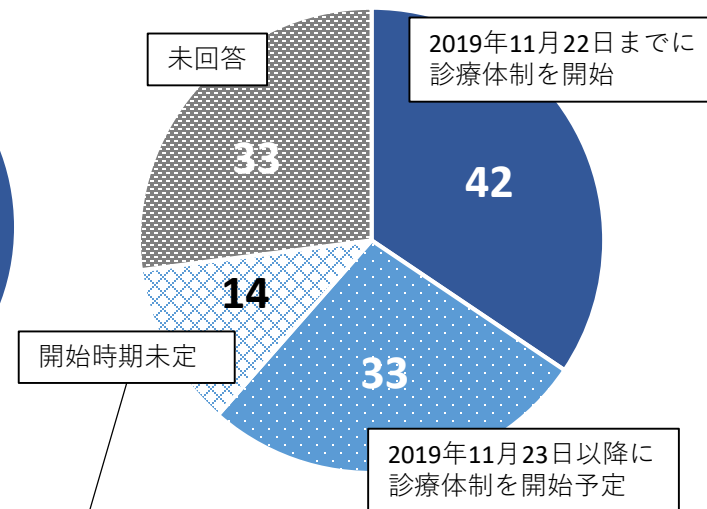
中核拠点病院
(11施設)



拠点病院
(34施設)



連携病院
(122施設)



(開始時期未定の理由)

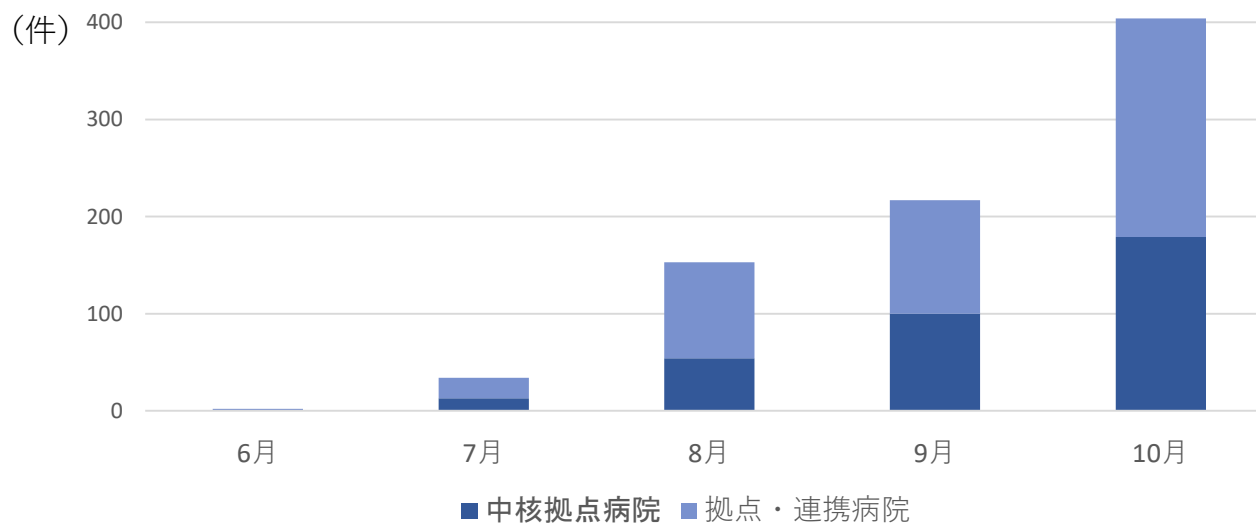
- ・ 中核・拠点病院の都合:5施設
- ・ 院内の体制整備(人的な要因)の都合:2施設
- ・ 院内の体制整備(システムの要因)の都合:6施設
- ・ その他:1施設

3. 保険診療における遺伝子パネル検査の実施件数の推移

2019年6月1日～10月31日の期間に、

- 遺伝子パネル検査を実施した施設: 62施設／134施設
(内訳: 中核拠点病院: 8施設、拠点病院・連携病院: 54施設)
- 上記施設で実施された遺伝子パネル検査の合計件数: 805件

保険診療における遺伝子パネル検査の実施件数の推移



	6月	7月	8月	9月	10月	合計
中核拠点病院	0	13	54	100	179	346
拠点病院・連携病院	2	20	101	116	220	459
合計	2	33	155	216	399	805

(※) 回答のあった134施設における集計

4. 遺伝子パネル検査における同意取得状況

- 「がんゲノム情報管理センター(C-CAT)へのデータ登録」および「登録されたデータの二次利活用」に同意した割合:99.3% (799人/805人)

※C-CATへのデータ登録に同意しなかった患者数:3人
登録されたデータの二次利活用に同意しなかった患者数:5人

5. 遺伝子パネル検査の結果が治療に結びついた患者数とその割合

- 遺伝子パネル検査が治療に結びついた患者数:88人

※16施設／134施設の施設で、1人以上の患者が治療に結びついている。
(内訳)中核拠点病院:3施設、拠点病院:6施設、連携病院:7施設

- 遺伝子パネル検査が治療に結びついた割合 :10.9% (88／805人)

※10月31日時点での値のため、エキスパートパネルの結果が未返却の方や結果に基づいた治療方針の検討中の方も分母に含まれる。

6. エキスパートパネルの実績

保険診療下で実施した遺伝子パネル検査に対する、自施設でのエキスパートパネルについて

【2019年10月実績】

① エキスパートパネルの開催数

	0回	1回	2回	3回	4回	5回	(その他※)
中核拠点病院(施設数)	0	0	0	2	3	3	3
拠点病院(施設数)	19	1	2	1	0	0	11

(※：10月末日までに遺伝子パネル検査の診療体制が開始されていない施設)

② 1回当たりの検討症例数

	(未開催)	1～5件	6～10件	11～15件	16～20件	20～25件	(その他※)
中核拠点病院(施設数)	0	4	3	0	0	1	3
拠点病院(施設数)	19	4	0	0	0	0	11

7. 実態把握調査結果のまとめ

- 2019年11月6日～11月22日の期間に、遺伝子パネル検査に関する実態把握調査を行い、134施設より回答を得た。回答率は80.2%
(中核拠点病院:11施設、拠点病院:34施設、連携病院:89施設より回答有。)
- 保険診療上の遺伝子パネル検査の開始状況
11月22日までに遺伝子パネル検査を開始している施設:79施設
11月23日以降に遺伝子パネル検査を開始する予定の施設:41施設
遺伝子パネル検査開始時期が未定の施設:14施設
- 2019年6月1日～10月31日の期間に、遺伝子パネル検査を実施した施設:62施設
(中核拠点病院:8施設、拠点病院:23施設、連携病院:31施設)
上記施設で実施された遺伝子パネル検査の合計件数:805件
- C-CATへの患者情報の登録および二次利活用に対する同意取得率:99.3%
- 遺伝子パネル検査の結果が治療に結びついた患者数:88人(10.9%)

第3回 がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議

議事次第

日 時:令和元年 12 月 5 日(木) 9:30~12:00

場 所:全国都市会館 3階 第2会議室

1 開 会

2 議 題

- (1) がんゲノム医療推進に向けた取組について
- (2) がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会について
- (3) その他

【資料】

資料1-1	がんゲノム医療推進に向けた取組の進捗
資料1-2	遺伝子パネル検査の実態把握調査の報告
資料2	がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議からの報告
資料3-1	がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会について
資料3-2	がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会からの報告

参考資料1	がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議 開催要綱
参考資料2	がんゲノム医療中核拠点病院等の整備について (平成 29 年 12 月 25 日健発1225第3号厚生労働省健康局長通知)
参考資料3	がんゲノム医療拠点病院の選定の方針について
参考資料4	遺伝子パネル検査の実態把握調査
参考資料5-1	「がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会」開催要綱
参考資料5-2	がんのゲノム医療推進に関する数値目標等に関する検討について (第3回がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会 資料2)
参考資料5-3	がんのゲノム医療推進に関する体制整備・人材育成等に関する検討について (第3回がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会 資料3)
参考資料5-4	がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会 これまでの議論の経過

第3回がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議 座 席 表

日時 : 令和元年12月5日(木)9:30~12:00

場所 : 全国都市会館 3階 第2会議室

速記

門田
構成員

武藤
構成員

中金
議長

宮野
構成員

間野
構成員

山口(俊) 構成員

横倉 構成員

渡部 構成員

葛西 オブザーバー

山口(建) 参考人

吉田 参考人

事 務 局

健康局がん・疾病対策課
がん対策推進官

松原 構成員

藤原 構成員

中山 構成員

瀬戸 構成員

杉山 構成員

末松 構成員

北川(昌) 構成員

石岡 構成員

天野 構成員

健康局がん・疾病対策課長

大臣官房審議官
(危機管理、科学技術・イノベーション、
国際調整、がん対策担当)

医務技監

健康局長

医政局研究開発振興課長

保険局医療課
医療技術評価推進室長

事 務 局

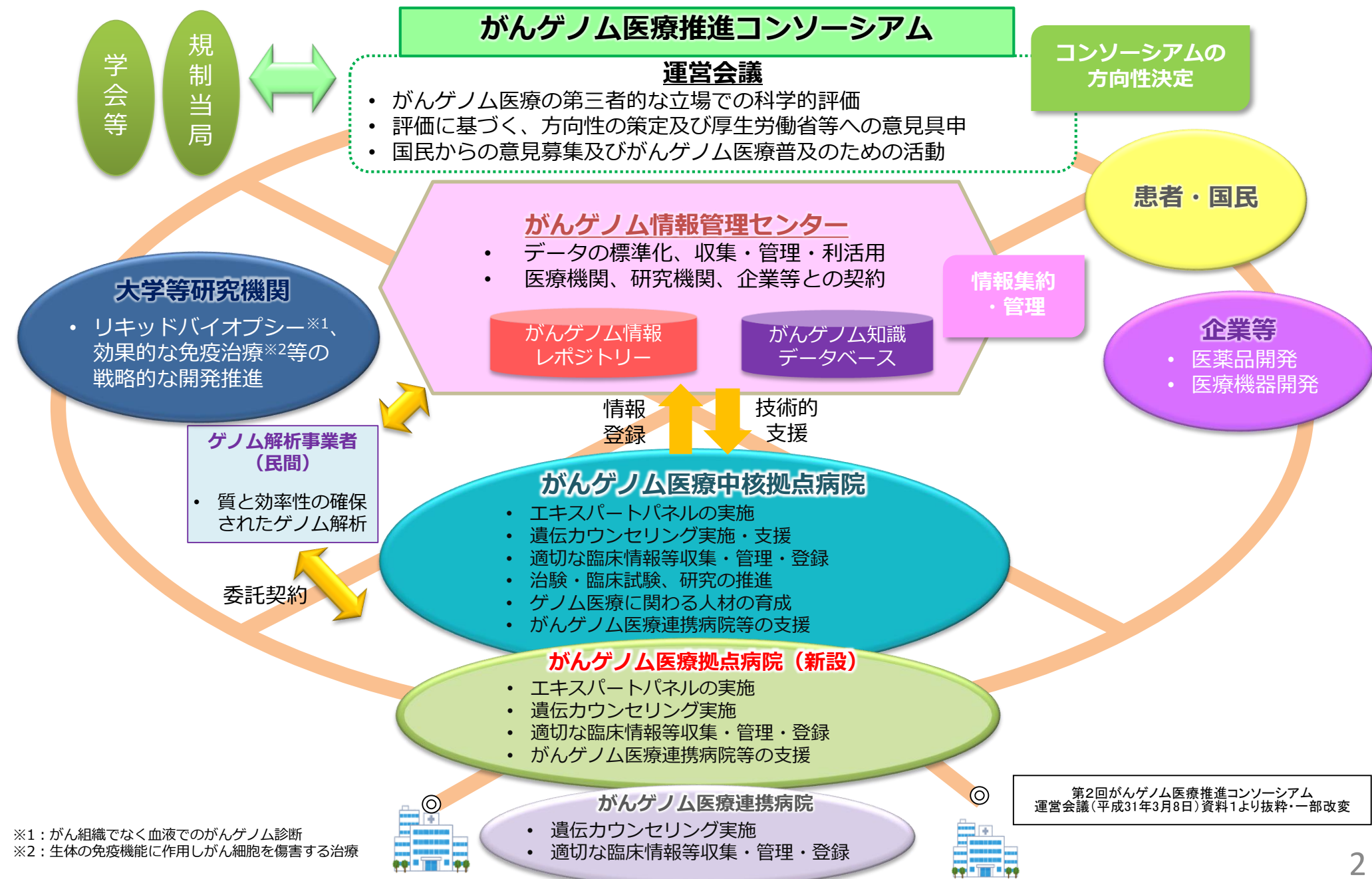
(傍 聴 席)

出入口

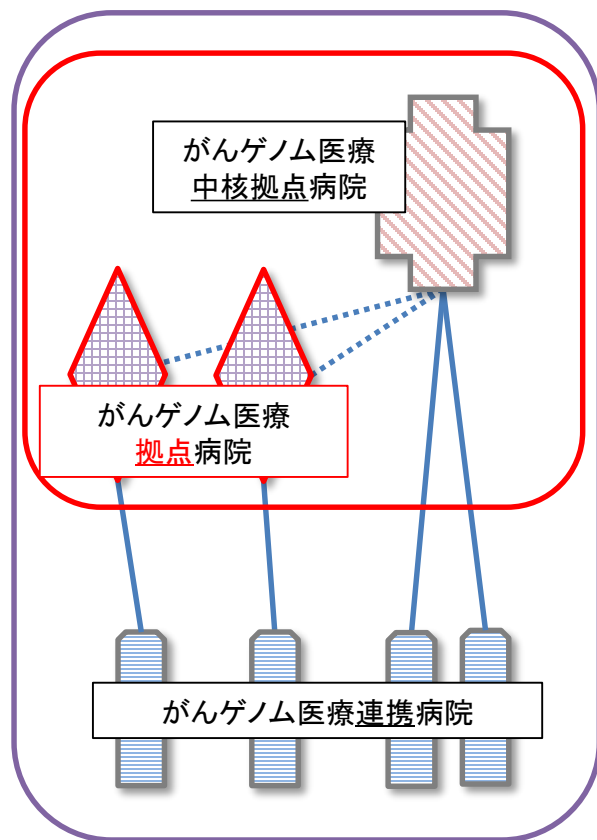
がんゲノム医療推進に向けた取組の進捗

厚生労働省健康局
がん・疾病対策課

がんゲノム医療推進コンソーシアムの体制と役割



今後のがんゲノム医療中核拠点病院等の機能



患者説明（検査）		検体準備	シーケンス実施	エキスパートパネル	レポート作成	患者説明（結果）	治療	研究開発	先進医療・治験	人材育成
	患者説明 検体準備	シーケ ンス実施	専門家 会議	レポー ト作成	患者 説明	治療		研究 開発		人材 育成
中核 拠点	必須	外注可	必須		必須	必須		必須		必須
拠点	必須	外注可	必須		必須	必須		連携		連携
連携	必須	外注可	中核拠点あるい は拠点病院の会 議等に参加		必須	必須		連携		連携

がんゲノム中核拠点病院又は拠点病院が、がんゲノム医療連携病院を申請※

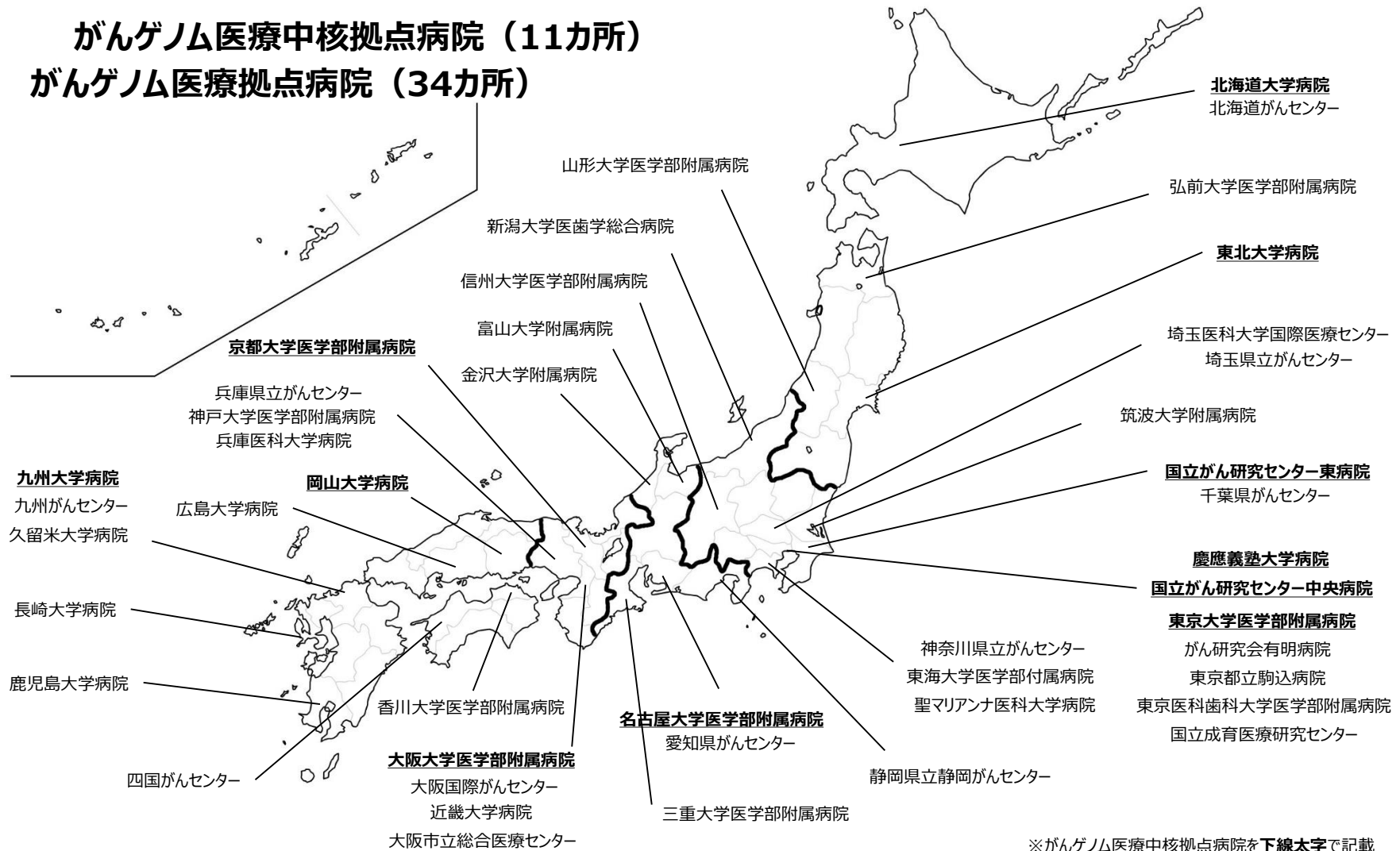
※ がんゲノム医療中核拠点病院又は拠点病院は、整備指針の要件を満たしていることを確認の上、自らが連携するがんゲノム医療連携病院の候補となる医療機関を、厚生労働大臣に申請する。

以後、がんゲノム医療中核拠点病院又は拠点病院からがんゲノム医療連携病院の追加を、1年ごとを目処として厚生労働大臣に申請する。

がんゲノム医療中核拠点病院等

令和元年9月19日時点

がんゲノム医療中核拠点病院（11カ所） がんゲノム医療拠点病院（34カ所）



がんゲノム医療連携病院（122カ所）

令和元年9月19日時点

がんゲノム医療連携病院（122か所）

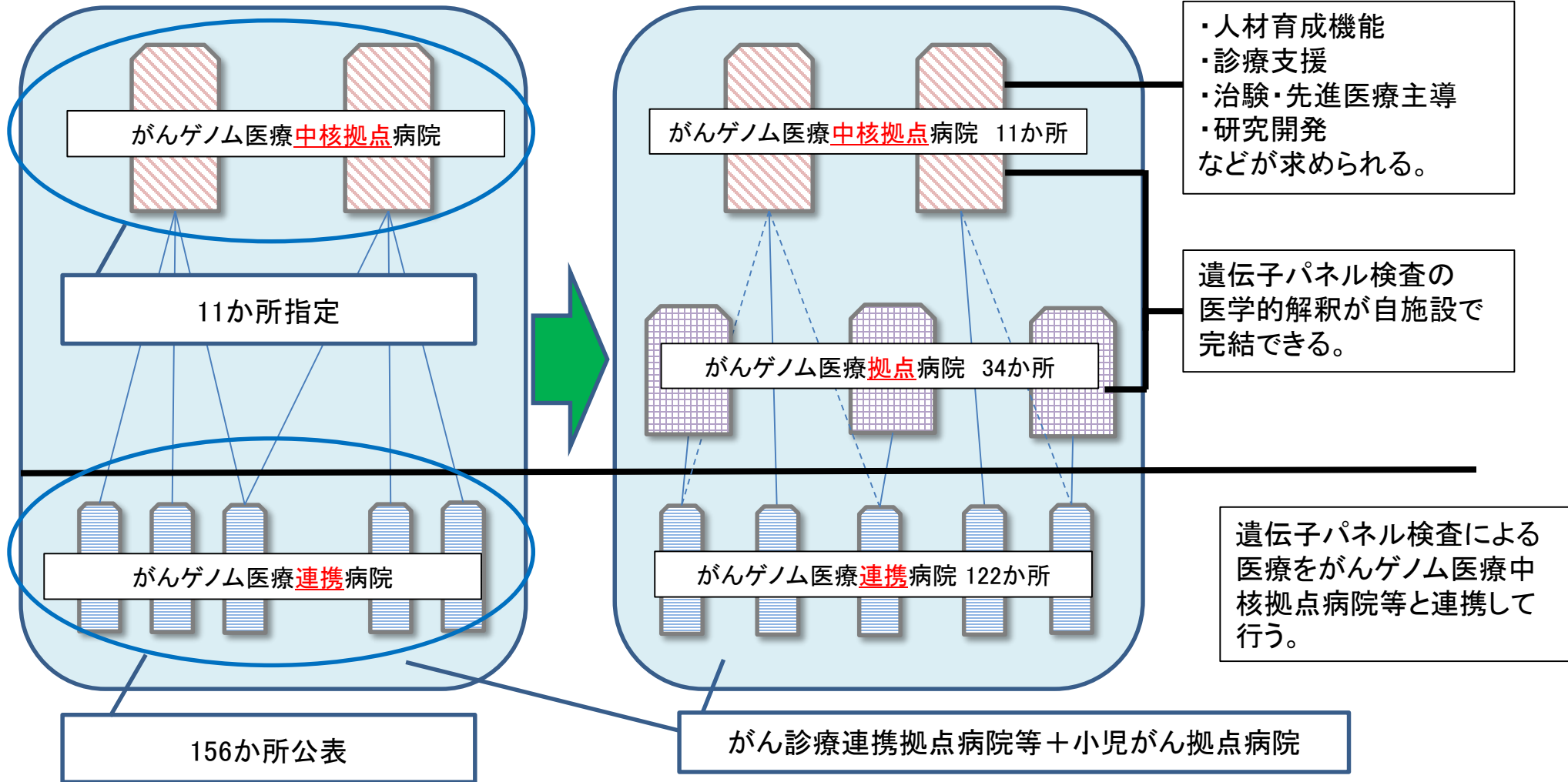
都道府県	がんゲノム医療連携病院	都道府県	がんゲノム医療連携病院	都道府県	がんゲノム医療連携病院	都道府県	がんゲノム医療連携病院
北海道	札幌医科大学附属病院	東京都	虎の門病院	愛知県	豊橋市民病院	鳥取県	鳥取大学医学部附属病院
	函館五稜郭病院		国立国際医療研究センター病院		名古屋第一赤十字病院		鳥取県立中央病院
	旭川医科大学病院		日本大学医学部附属板橋病院		名古屋第二赤十字病院	島根県	島根大学医学部附属病院
	市立函館病院		武蔵野赤十字病院		藤田医科大学病院		島根県立中央病院
	恵佑会札幌病院		日本赤十字社医療センター		名古屋医療センター	岡山県	倉敷中央病院
青森県	青森県立中央病院	神奈川県	東京都立多摩総合医療センター	滋賀県	愛知医科大学病院		川崎医科大学附属病院
岩手県	岩手医科大学附属病院		北里大学病院		豊田厚生病院	広島県	広島市民病院
宮城県	宮城県立がんセンター		横浜市立大学附属病院		滋賀医科大学医学部附属病院		県立広島病院
秋田県	秋田大学医学部附属病院		神奈川県立こども医療センター		滋賀県立総合病院		呉医療センター
福島県	福島県立医科大学附属病院		横浜市立市民病院	京都府	京都府立医科大学附属病院		安佐市民病院
茨城県	茨城県立中央病院	新潟県	新潟県立がんセンター新潟病院		京都第一赤十字病院	山口県	福山市民病院
栃木県	栃木県立がんセンター	富山県	富山県立中央病院		京都市立病院		徳山中央病院
	獨協医科大学病院	石川県	金沢医科大学病院		京都医療センター		山口大学医学部附属病院
	自治医科大学附属病院	福井県	福井大学医学部附属病院		京都桂病院	徳島県	岩国医療センター
群馬県	群馬県立がんセンター	山梨県	山梨県立中央病院	大阪府	京都第二赤十字病院		徳島大学病院
埼玉県	埼玉医科大学総合医療センター		山梨大学医学部附属病院		関西医科大学附属病院	香川県	香川県立中央病院
	埼玉県立小児医療センター	長野県	長野赤十字病院		大阪医療センター	愛媛県	愛媛大学医学部附属病院
	獨協医科大学埼玉医療センター	岐阜県	岐阜大学医学部附属病院		大阪医科大学附属病院	高知県	高知大学医学部附属病院
千葉県	千葉大学医学部附属病院		木沢記念病院		大阪赤十字病院		高知医療センター
	亀田総合病院		岐阜県総合医療センター		大阪急性期・総合医療センター	福岡県	九州医療センター
	杏林大学医学部附属病院		岐阜市民病院		市立東大阪医療センター		福岡大学病院
東京都	聖路加国際病院		大垣市民病院		大阪市立大学医学部附属病院		北九州市立医療センター
	帝京大学医学部附属病院		岐阜県立多治見病院		大阪労災病院	佐賀県	産業医科大学病院
	東京医科大学病院	静岡県	聖隷三方原病院	兵庫県	神戸市立医療センター中央市民病院		佐賀大学医学部附属病院
	東京医療センター		浜松医科大学医学部附属病院		姫路赤十字病院		佐賀県医療センター好生館
	東邦大学医療センター大森病院		総合病院聖隷浜松病院		関西労災病院	熊本県	熊本大学医学部附属病院
	東京女子医科大学東医療センター		浜松医療センター	奈良県	奈良県立医科大学附属病院	大分県	大分大学医学部附属病院
	順天堂大学医学部附属順天堂医院		静岡県立総合病院		近畿大学医学部奈良病院		宮崎大学医学部附属病院
	日本医科大学付属病院	愛知県	名古屋市立大学病院	和歌山県	日本赤十字社和歌山医療センター	鹿児島県	相良病院
	東京慈恵会医科大学附属病院		安城更生病院		和歌山県立医科大学附属病院	沖縄県	琉球大学医学部附属病院
	NTT 東日本関東病院		公立陶生病院				

がんゲノム医療の提供体制

第2回がんゲノム医療推進コンソーシアム
運営会議(平成31年3月8日)資料1より改訂

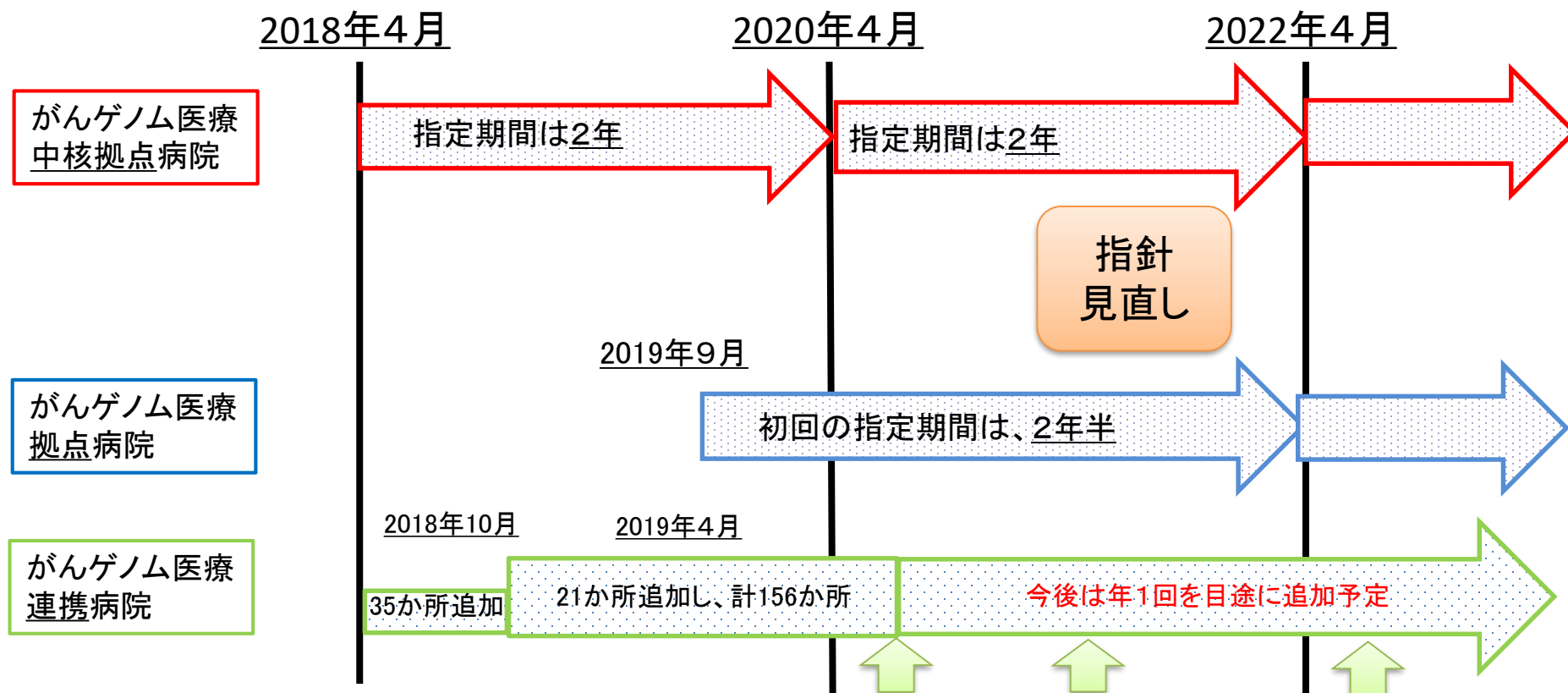
平成31年4月時点

令和元年11月現在



ゲノム医療を必要とするがん患者が、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられるよう段階的に、全ての都道府県でがんゲノム医療の提供が可能となることを目指す

がんゲノム医療中核拠点病院等の指定期間について



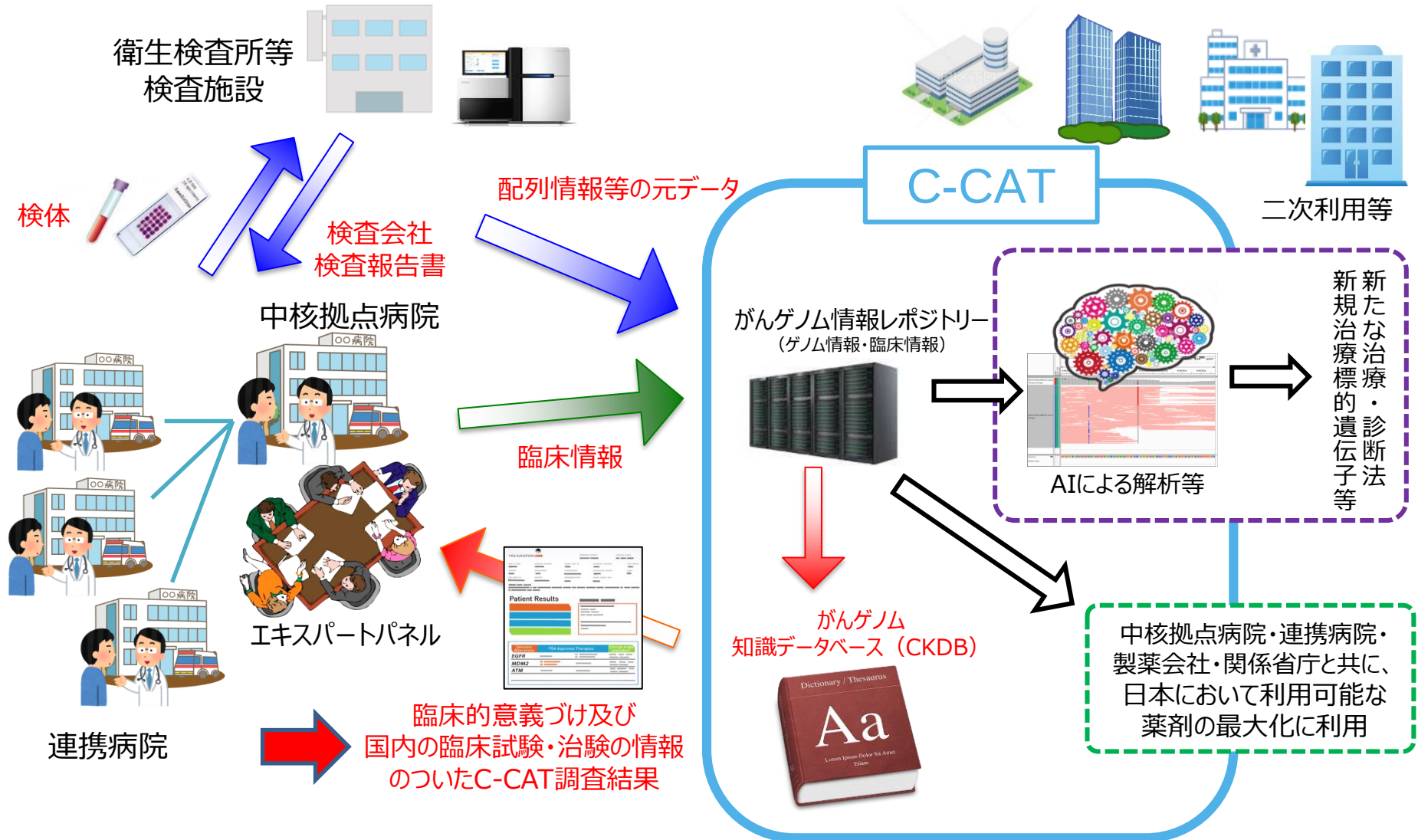
* がんゲノム医療連携病院は、中核拠点病院又は拠点病院が選定。

【報告】 指定期間について

- 中核拠点病院の2回目及び拠点病院の初回の指定期間は、以下の理由から2022年3月31日までとする。
 - ✓ 今後、中核拠点病院及び拠点病院は、連携体制の観点から同時に見直すべきであること。
 - ✓ 近年のゲノム医療の進歩はめざましく、今後、新しい技術の実装やそれに伴う提供体制の整備の必要性など、現時点で予想できない事象が発生しうるため、現行の整備指針で規定されている、2回目以降の中核拠点病院の指定期間(4年)は長過ぎると考えられること。

がんゲノム情報管理センター

(国立がん研究センターに設置：Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics: C-CAT)



パネル検査に関する開発状況

先進医療の実施状況

名称	申請医療機関	遺伝子数	患者負担額	試験の登録症例数	試験期間	実施状況
東大オンコパネル	東京大学医学部 附属病院	464(DNA), 463(RNA)	915,000円	200例	1年6ヶ月	2018年8月より 開始
Oncomine Target Test	大阪大学医学部 附属病院	46	245,000円	200例	1年6ヶ月	登録終了

保険適応の状況

名称	開発企業	遺伝子数	承認状況	保険適応
NCCオンコパネル	シスメックス株式会社	114	2018年12月に 製造販売承認	2019年6月
FoudationOne CDx(※)	Foundation Medicine Inc. (米国)	324	2018年12月に 製造販売承認	2019年6月

(※)コンパニオン診断薬としても同時に薬事承認、保険適応

遺伝子パネル検査を用いたがん医療の流れ

第12回がん診療提供体制のあり方に関する検討会

資料

2-1

一部改編

令和元年6月12日

従来のがん医療

確定診断

臨床症状
血液検査
画像診断
病理診断 等

標準治療

手術

放射線療法

薬物療法

①

②

がんゲノム医療

遺伝子
パネル
検査

検査を受けた患者のうち、治療に結びつく患者の割合は10-20%程度

遺伝子パネル検査の結果に基づいた薬物療法

遺伝子パネル検査(※)の対象となる患者は、①又は②を満たし、全身状態及び臓器機能等から、本検査施行後に化学療法の適応となる可能性が高いと主治医が判断した者。

①局所進行若しくは転移が認められ標準治療が終了となった固形がん患者(終了が見込まれる者を含む。)

②標準治療がない固形がん患者

(※)遺伝子パネル検査…遺伝子変異を一度に数十から数百解析し、抗がん剤の選択に役立てる検査。

- 1つ以上の遺伝子異常検出 : 156/187例 (83.4%)
- 3学会ガイドンスで3A以上 : 111例 (59.4%)
- 遺伝子変異数 10/Mb < : 17例 (9.1%)
- 遺伝子異常に合った治療薬投与 : 25例 (13.4%)

No.	Cancer type	Actionable mutation	Drug	Drug type
1	Ovarian cancer	KRAS mutation	pan-RAF inhibitor	Investigational drug
2	Colorectal cancer	KRAS mutation	pan-RAF inhibitor	Investigational drug
3	Colorectal cancer	BRAF mutation	pan-RAF inhibitor	Investigational drug
4	Pancreas cancer	KRAS mutation	Pan-RAF inhibitor	Investigational drug
5	Pancreas cancer	KRAS mutation	ERK inhibitor	Investigational drug
6	Esophageal cancer	FGFR2 amplification	FGFR2 inhibitor	Investigational drug
7	Angiosarcoma	MDM2 amplification	HDM2 inhibitor	Investigational drug
8	Liposarcoma	MDM2 amplification	HDM2 inhibitor	Investigational drug
9	Lung cancer	tumor mutation burden high	Immunocheckpoint inhibitor	Investigational drug
10	Lung cancer	tumor mutation burden high	Immunocheckpoint inhibitor	Investigational drug
11	Lung cancer	CCDC6-RET fusion	Alectinib	Investigational drug
12	Breast cancer	HER2 amplification	HER2 ADC	Investigational drug
13	Extrahepatic bile duct cancer	HER2 amplification	HER2 ADC	Investigational drug
14	Primary unknown	PIK3CA mutation	TORC1/2 inhibitor	Investigational drug
15	Apocrine sweat gland cancer	FGFR2-CLIP1 fusion	FGFR inhibitor	Investigational drug
16	Inflammatory myofibro- blastic tumor	CTCL-ALK fusion	Alectinib	Off-label use
17	Mastocytoma	KIT mutation	Imatinib	Off-label use
18	Lung cancer	CCDC6-RET fusion	Lenvatinib	Off-label use
19	Histiocytic sarcoma	MAP2K1 mutation	Trametinib	Off-label use
20	Lung cancer	EML4-ALK fusion	Alectinib	Approved drug
21	Lung cancer	EGFR mutation (rare variant)	Afatinib	Approved drug
22	Lung cancer	EGFR mutation (rare variant)	Afatinib	Approved drug
23	Lung cancer	EGFR mutation (rare variant)	Gefitinib	Approved drug
24	Lung cancer	CD74-ROS1 fusion	Crizotinib	Approved drug
25	Malignant melanoma	tumor mutation burden high	Nivolumab	Approved drug

遺伝子変異に基づく抗がん剤の薬事承認

- がんゲノム医療中核拠点病院等で、がんゲノム情報、抗がん剤の効果・安全性に関するエビデンスの構築とリアルワールドデータ(RWD)整備・活用の取り組みを加速。
- 条件付き早期承認制度を活用し、治験結果及びRWDから得られたエビデンスに基づき、ゲノム情報に基づく臓器横断的承認を進める（希少がんを対象とした抗がん剤に期待高）。

①患者数の少ない希少がん

小腸がん

胸腺腫

肉腫

その他希少がん

がんの事例は国立がん研究センターのHPより

②新たに発見された 頻度の低い遺伝子変異

肺がんの例

遺伝子X

ROS1
3%

ALK
4%

EGFR
50%

①、②のがんや遺伝子変異に対する検証的
(大規模)な治験は患者数が少なく困難

③患者の多いがんで頻 度が高く見られる遺 伝子変異

十分な患者数が存在するため、
通常の治験が可能
(例：EGFR遺伝子変異とゲ
フィチニブ等)

がんゲノム医療
中核拠点病院等

RWD(レジストリ)

がんゲノム情報管理センター
AIを活用して膨大なゲノム情報
を解析・利用

治験

がんの性質により
最適な治験を立案

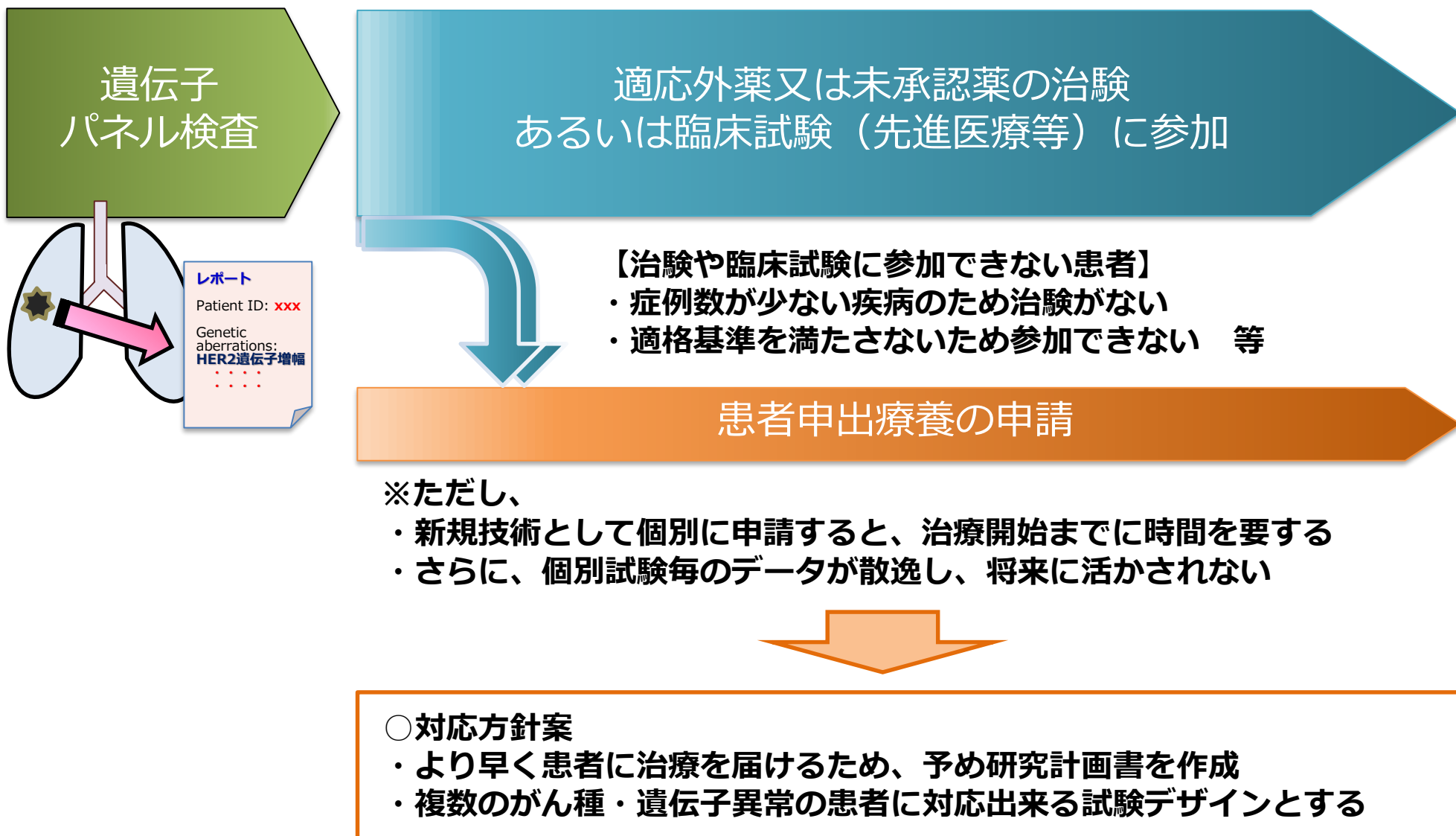
条件付き
早期承認制度
の活用

承認後に
情報収集

必要に応じて
施設を限定して使用、
データ収集蓄積

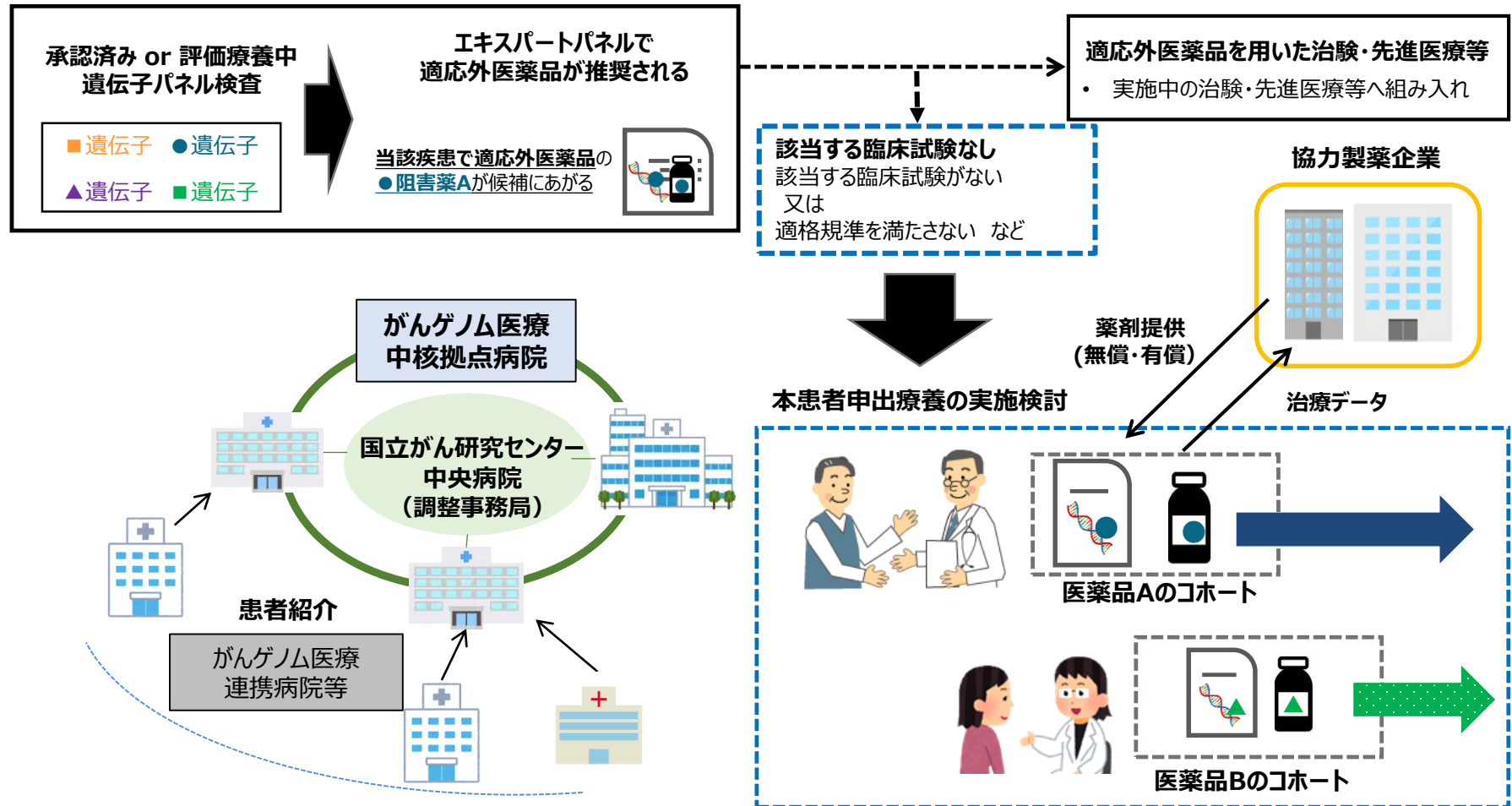
- 医薬品への患者アクセスがより早期に実現
- 収集した情報に基づき、より適切な医療を実現
- 条件の解除やさらなる開発へ収集した情報を活用

がん遺伝子パネル検査後に想定される患者申出療養



医療技術の概要図

(遺伝子パネル検査による遺伝子プロファイリングに基づく
複数の分子標的治療に関する患者申出療養)



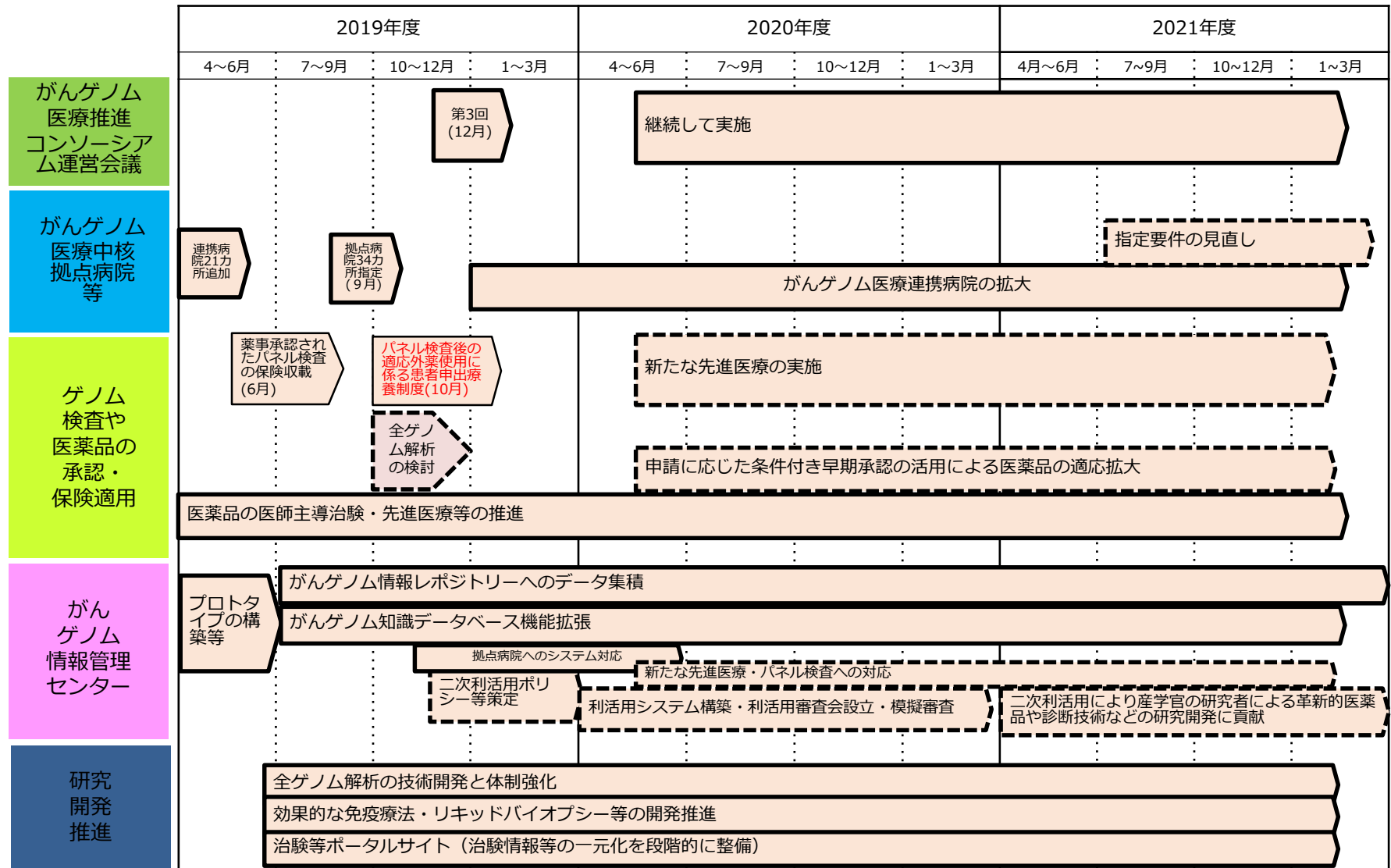
- 国立がん研究センター中央病院が全体の調整事務局となり、**がんゲノム医療中核拠点病院で行う多施設共同研究**。
- 賛同が得られた製薬企業からは**医薬品の提供を受けて実施する**。
- 遺伝子パネル検査の結果に基づいてエキスパートパネルが推奨した治療（医薬品）ごとに、複数コホートで適応外医薬品の治療を行うバスケット型・アンブレラ型の臨床研究として実施する。

人材の教育・育成

主体	所管	コース	概要・実態	終了後、 期待されるキャリア	受講人数 (背景職種)
国・文科省予算	文科省 事業費	【研修】 多様な新ニーズに対応する「がん専門医療人材(がんプロフェッショナル)」養成プラン(H29年度～33年度)	がんに係る多様な新ニーズに対応するため、ゲノム医療従事者、希少がん及び小児がんに対応できる医療人材、ライフステージに応じたがん対策を推進するがん専門医療人材を養成 【ゲノム医療関係】 がんの標準医療に分子生物学の成果が取り入れられることによるオーダーメイド医療への対応やゲノム解析の推進による高額な分子標的薬の効果的な使用による医療費コストの軽減等に資する人材を養成	【ゲノム医療関係】 ○職種・領域に応じた専門資格(がん看護専門看護師、がん専門薬剤師、認定遺伝カウンセラー等)の取得 ○がん診療拠点病院をはじめとした医療機関における次世代がん医療の実践・普及を行う医療者 ○大学や研究機関における研究者など	【ゲノム医療に特化したコースの受入目標人数(5年間・11拠点合計)】 大学院課程：799名 インテンシブコース：2,017名 ※医師を含む。うち医師を除く医療者は約2割
	厚労省 事業費	【研修】 がんのゲノム医療従事者研修事業(H29年度～)	遺伝子関連検査、患者・家族への伝え方、多職種との連携、意思決定支援等の研修を実施し、がんゲノム医療の専門性に対応できる人材を育成	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備	令和元年9月までに計660名研修修了
国・厚労省予算	AMED 補助金	【デバイス】【研修】 ゲノム情報研究の医療への実利用を促進する研究「A-3ゲノム医療従事者の育成プログラム開発」(H29年度)	ゲノム創薬基盤推進研究事業 【豊岡班】 ・非がん領域を含むゲノム医療従事者の育成 ・遺伝カウンセリング体制の整備	ゲノム医療看護師、ゲノム医療薬剤師、ゲノム検査技師	
		【デバイス】【研修】 がんゲノム個別化医療の実現にむけた遺伝子診断共通カリキュラム構築と教育・研究プログラムの実証的開発研究(H28年度～最長3年)	革新的がん医療実用化研究事業 【西尾班】	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備	
		【デバイス】【研修】 産学連携全国がんゲノムスクリーニング事業SCRUM-JAPANで組織した遺伝子スクリーニング基盤を利用した、多施設多職種専門家から構成されたExpert Panelによる全国共通遺伝子解析・診断システムの構築および研修プログラムの開発(H28年度～最長3年)	革新的がん医療実用化研究事業 【吉野班】	養成された人材をがん診療連携拠点病院等に配備	

がんゲノム医療実用化に向けた工程表

第1回がんゲノム医療推進コンソーシアム
運営会議(平成30年8月1日)資料1より抜粋・一部改
変



がんに関する全ゲノム解析等の 推進に関する部会について

厚生労働省健康局がん・疾病対策課

全ゲノム解析等に関する実行計画の策定について

○経済財政運営と改革の基本方針2019（令和元年6月21日閣議決定）

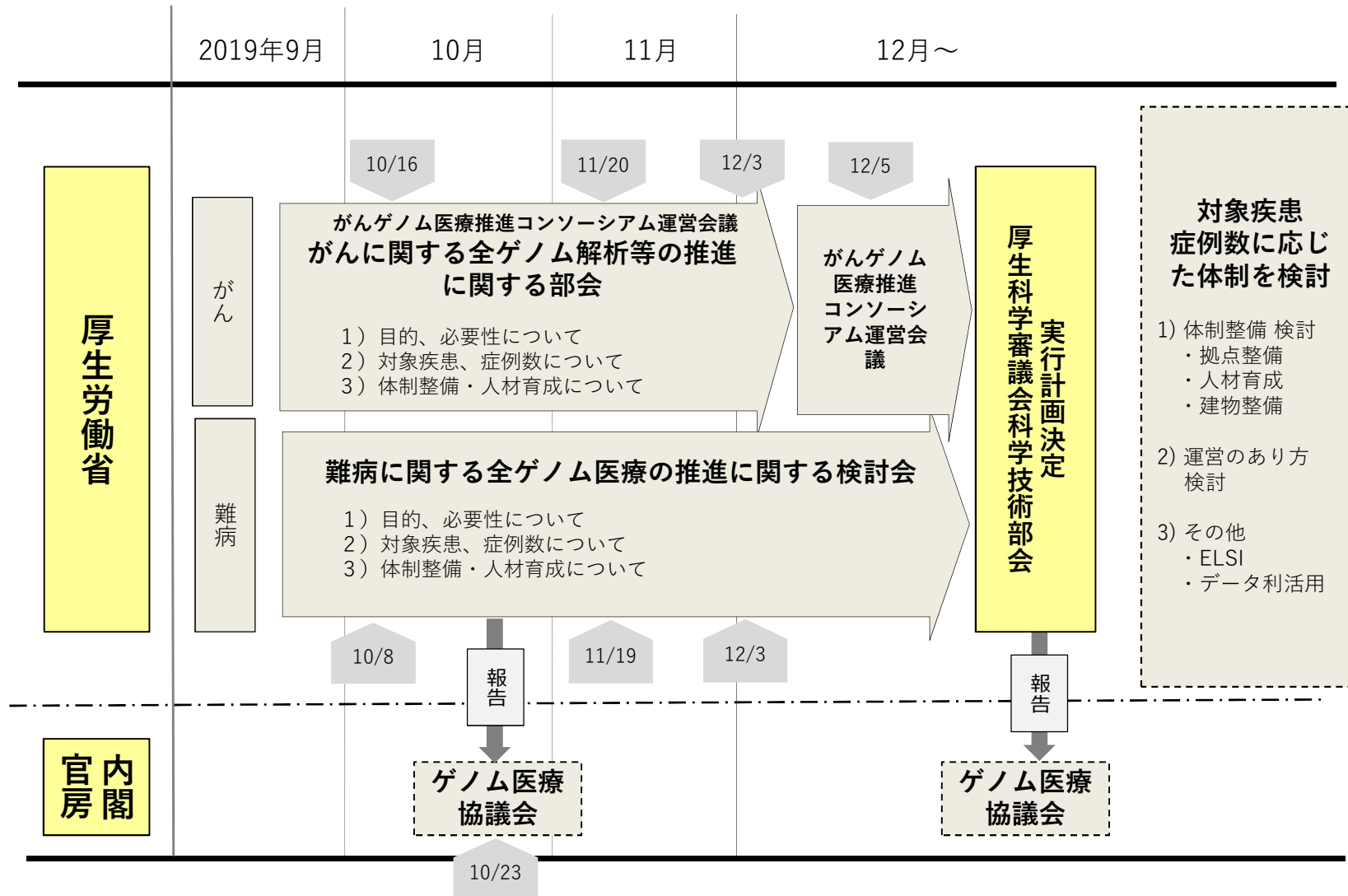
ゲノム情報が国内に蓄積する仕組みを整備し、がんの克服を目指した全ゲノム解析等を活用するがんの創薬・個別化医療、全ゲノム解析等による難病の早期診断に向けた研究等を着実に推進するため、10万人の全ゲノム検査を実施し今後100万人の検査を目指す英国等を参考にしつつ、これまでの取組と課題を整理した上で、**数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019年中を目途に策定**する。また、ゲノム医療の推進に当たっては、国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るため、必要な施策を進める。

○成長戦略実行計画・成長戦略フォローアップ・令和元年度革新的事業活動に関する実行計画

（令和元年6月21日閣議決定）

がん・難病等のゲノム医療を推進する。がんについては、その克服を目指した全ゲノム医療の実現に向け、質の高い全ゲノム情報と臨床情報を、患者同意及び十分な情報管理体制の下、国内のがんゲノム情報管理センターに集積し、当該データを、関係者が幅広く創薬等の革新的治療法や診断技術の開発等に分析・活用できる体制を整備し、個別化医療を推進する。難病等については、より早期の診断の実現に向けた遺伝学的検査の実施体制の整備や、遺伝子治療を含む全ゲノム情報等を活用した治療法の開発を推進する。このため、10万人の全ゲノム検査を実施し今後100万人の検査を目指す英国等を参考にしつつ、これまでの取組と課題を整理した上で、**数値目標や人材育成・体制整備を含めた具体的な実行計画を、2019年中を目途に策定**する。また、ゲノム医療の推進に当たっては、国民がゲノム・遺伝子情報により不利益を被ることのない社会を作るため、必要な施策を進める。

全ゲノム解析等の推進に向けた検討の進め方



検討会の位置付け及び構成員

検討事項

- がん・難病の全ゲノム解析に関し、対象疾患・症例数・体制整備・運営整備等について検討
- 検討した内容をもとに実行計画の案を作成

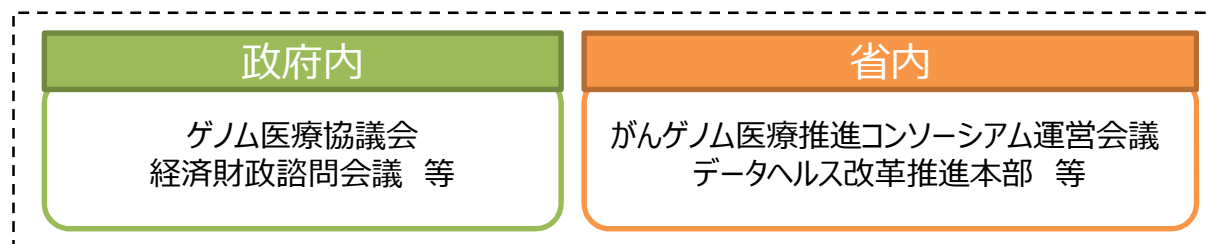
がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議 がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会

役割	氏名	所属・役職
臨床の有識者	◎山口 建	静岡県立静岡がんセンター 総長
	大津 敦	国立研究開発法人国立がん研究センター東病院 病院長
基礎の有識者	柴田 龍弘	東京大学医科学研究所ゲノム医科学分野 分野長
	南谷 泰仁	京都大学大学院医学研究科・医学部 腫瘍生物学 特定准教授
倫理の有識者	横野 恵	早稲田大学社会科学部 准教授
情報科学の有識者	宮野 悟	東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター長
患者代表	天野 慎介	全国がん患者団体連合会理事長
製薬協代表	安川 健司	日本製薬工業協会 副会長 ※アステラス製薬 代表取締役社長CEO

難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会

役割	氏名	所属・役職
有識者	◎水澤 英洋	国立精神・神経医療研究センター理事長・総長 ※ 疾病対策部会指定難病検討委員会委員長
	菅野 純夫	-東京医科歯科大学難治疾患研究所非常勤講師 ※日本学術会議基礎生物学委員会・統合生物学委員会・基礎医学委員会合同 ゲノム科学分科会 委員長
	○松原 洋一	国立成育医療研究センター 研究所 所長 ※日本人類遺伝学会理事長
倫理の有識者	神里 彩子	東京大学 医科学研究所 先端医療研究センター 生命倫理研究分野 准教授 ※倫理の専門家
情報科学の有識者	鎌谷 洋一郎	東大大学院複雑ゲノム解析分野 教授
患者代表	森 幸子	日本難病・疾病団体協議会代表理事 ※日本難病・疾病団体協議会代表
製薬協代表	三津家 正之	日本製薬工業協会 副会長 ※田辺三菱製薬 代表取締役社長

検討状況を報告



がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会における主な御意見のまとめ

(1) がん領域における全ゲノム解析等の必要性・目的について

- 全ゲノムプロジェクトは、5－10年後のがん医療の進展のため、患者のためのものであるべき。
- 全ゲノム解析等は、遺伝子パネル検査や全エクソン解析で読解できない遺伝子間領域、遺伝子内でカバーされない領域（遺伝子調節領域、イントロン領域）の異常や構造異常等を検出することができ、日本人の遺伝的背景等を含めた包括的ながんの病態解明が可能となる。俯瞰的な視点で新たな発見が期待され、がんの予防や新たな治療法の発見等に結びつく可能性がある。
- これまで研究・医療が進められてきた罹患数の多いがん、そうでない小児がんや希少がんとは、目的を別に検討する必要がある。

(2) 数値目標について（全ゲノム解析等の対象疾病や症例数の考え方）

- 小児がん、希少がん、遺伝性腫瘍などの症例を集積するのは、非常に時間がかかることが予想されるため、既に検体のあるバイオバンクなどを有効に活用すべき。
- 網羅的にデータを集めるのではなく、ヘルスケア産業に活かす目的や創薬に活かす目的等を区別して考えるべき。
- 日本人に多い難治性がんや成人T細胞白血病/リンパ腫などの希少がんは目標から漏らさず数値目標に記載すべき。
- 罹患数が多く、かつアンメット・メディカル・ニーズ（※）の高いがん種が重要。創薬の観点からは、新たながん化メカニズムや薬剤耐性機序の解明につながるがん種を選定することが重要。小児がん、希少がん、難治がん、血液がんが重要である。（※いまだ有効な治療方法がない疾患に対する医療ニーズ）
- 本格解析の対象疾患や目標症例数は、先行解析や世界の研究動向を踏まえて流動的に修正すべき。
- 既存検体を使用する場合、検体の質、同意取得、臨床情報等、実際に利用できる検体を調査することが必要。また、二次的所見の返却方針についても調査した方がよい。
- 先行解析については、実施する意義を明確にするとともに、本格解析と並行して進めることも検討すべき。
- 本格解析については、アカデミアや産業界からの意見集約を踏まえた解析計画の立案が必要である。
- 海外との差別化（海外のデータベースで収集できる情報以外に注力する）を考えて実行すべき。
- 創薬を目標とするためには、スピード感が非常に重要である。
- 解析の方法については、トランスクリプトーム解析まで必要との意見があるが、RNA解析までやるなら更にhigh levelの検体収集が必要になる。長鎖シーケンスも目的によっては考慮に入れるべき。
- 先行解析において、目的達成のための解析方法や検体収集方法等を踏まえた数値目標などを適宜評価し、本格解析に生かすことが重要である。

がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会における主な御意見のまとめ

(3) 体制整備・人材育成等について

- 今回の全ゲノムプロジェクトは研究という整理だが、今後の展開（産業応用）も想定されている。
- 現場が混乱するので、臨床検体が何であるかきちんと定義すべき。
- 前立腺癌や進行癌は、新鮮凍結検体の確保が難しい場合がある。パラフィン包埋標本も含め、検体についても検証が必要である。
- 目的がわからないなかで、検体採取やデータ入力を求められるのであれば現場が疲弊する。現場へのインセンティブが必要。
- 海外での膨大な全ゲノム解析結果がすでに利用可能な中で、海外の後追いではない戦略的な研究計画が必要である。特に開発の領域ではスピードと国際展開を重視しないと実用化にはつながりにくく、研究者グループ及び民間を主体として進めるべきではないか。
- 将来に向けて、どのようなデータや検体をどのように保存しておくのか議論が必要である。
- データなどを収集する場合、協力医療機関へのインセンティブは非常に重要。
- 最後のデータ収集は1箇所、研究者グループごとの解析基盤は必要だろうと考える。
- データの質の担保が大事、data abstractorのように目的に応じた人材が必要となる。
- GMRC (Genome Medical Research Coordinator) は、国家プロジェクトとして人材育成が必要ではないか。
- 企業は利用料負担の形で参画し、得られた研究成果については、利用料を支払った企業の帰属とすべきではないか。
- 創薬を目標とするためには、企業も各種データ (FASTQ、BAM、VCF) にアクセスできることが重要である。
- ゲノム解析の質保証のためには、必須となるような共通基盤の整備が必要である。
- ゲノムデータ等の統合解析などについても検証すべき。

(4) 社会環境整備、倫理面などの事項

- 倫理面、社会環境面での整理を、本プロジェクト内で検討すべき。また、倫理的な課題等に対応できる体制について、ガバナンスも含めて、検討すべき。
- 全ゲノム解析を進めるには、日本の社会環境整備が重要。諸外国のように遺伝子による差別を禁止する法整備や社会環境整備が必要である。
- 先行解析と本格解析では倫理面での課題が大きく異なるため、整理が必要。
- 全ゲノム解析を進める際には、患者が研究への参画や遺伝学的検査の受検に不安を感じることをないように、倫理指針を遵守し、患者の情報を保護しつつデータの十分な利活用を図るという観点も必要である。また、患者・市民参画のための体制作りやゲノム医療・ゲノム研究についての啓発なども非常に重要である。
- 電子IC (informed consent) では、再コンタクトが可能になるため、今後考慮していくと良い。
- 二次的所見が見つかった際には、すぐに返却するのではなく、日本人の遺伝的背景も加味して、返却する範囲を合意していくことが大事。
- 海外のデータを組み入れる際の基準については、GA4GH (The Global Alliance for Genomics and Health) で整備されているところ。引き続き基準などについて議論を進める必要がある。
- 現行の同意書では、予想していない解析を実施するにはオプトアウトを用いる必要がある。同意のあり方についても議論が必要。
- プロジェクトに患者が参加するときには、患者の意思を尊重し、丁寧な説明のうえで、ゲノムデータ等の広範囲な利活用を担保することが重要。

がんに関する全ゲノム解析等の 推進に関する部会からの報告

2019年12月5日(木)

第3回 がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議

がんに関する全ゲノム解析等の推進に関する部会
部会長 静岡がんセンター総長 山口 建

がん全ゲノム解析等の実行計画策定

- 検討事項 -

1. 必要性・目的
2. 数値目標（対象疾患や症例数）
3. 人材育成・体制整備
4. 社会環境整備、倫理面

1. 必要性・目的

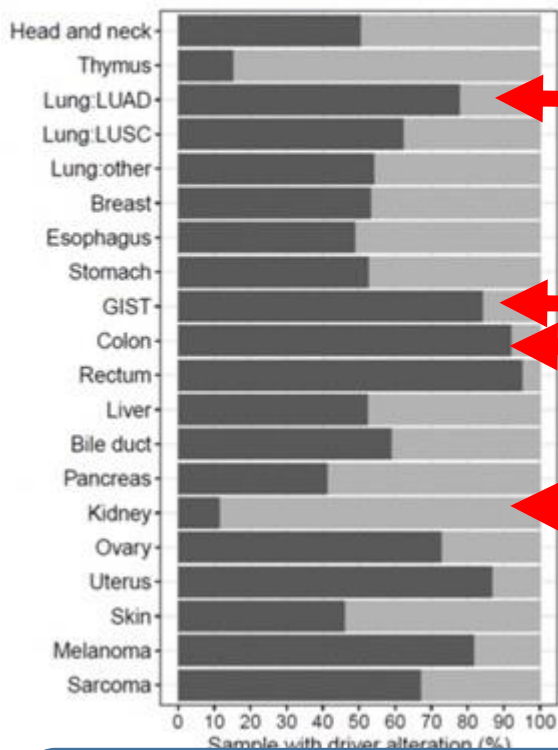
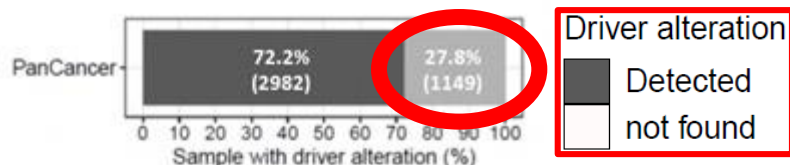
がん全ゲノム解析等の必要性・目的

本プロジェクトは、がん患者のために実施し、今後のがん医療の進展や個別化医療の推進を図る。

1. 日本人のがん全ゲノムデータベース構築
2. がんの本態解明
3. がん医療への応用
4. 創薬などの産業利用

ドライバー遺伝子と分子標的薬 (静岡がんセンター 2019)

【ドライバー遺伝子検出】



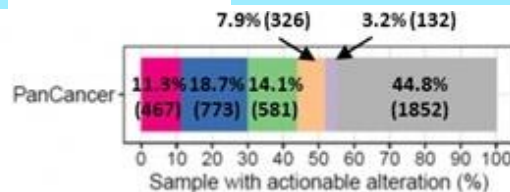
肺腺がん

GIST

大腸がん

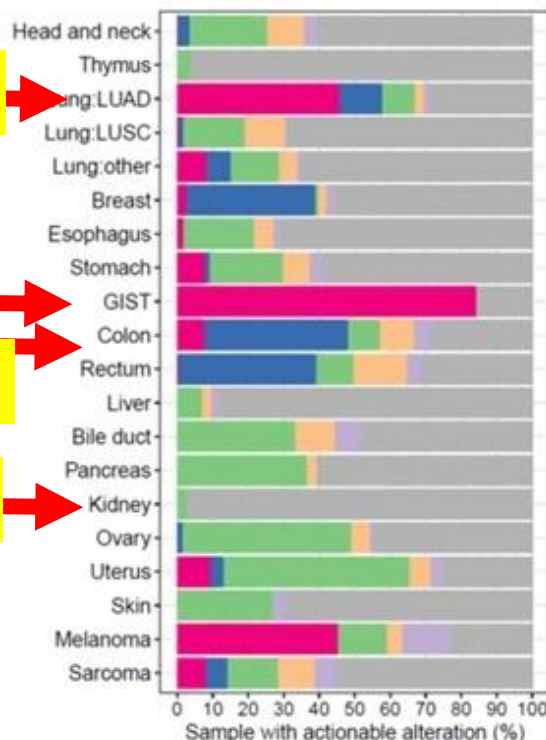
腎がん

【有効薬剤存在】



Evidence level of actionable alteration

- A (approved, same cancer) (druggable)
- B (clinical trial, same cancer)
- C (approved/clinical trial, other cancer)
- D (case report, any cancer)
- E (pre-clinical, any cancer)
- not found



■ ドライバー検出 ~72%

■ 世界で承認された、がん種一致の治療薬存在 ~11%

Genomics Englandからの学び

■ 試料収集・支援体制

- 検体収集：13ゲノム医療センター、運用開始まで2年間
- 400以上のアカデミア機関、3000名以上の研究者関与

■ 10万人ゲノムプロジェクト終了

- 84,000症例が希少疾患、28,000症例ががん

■ がん組織の解析

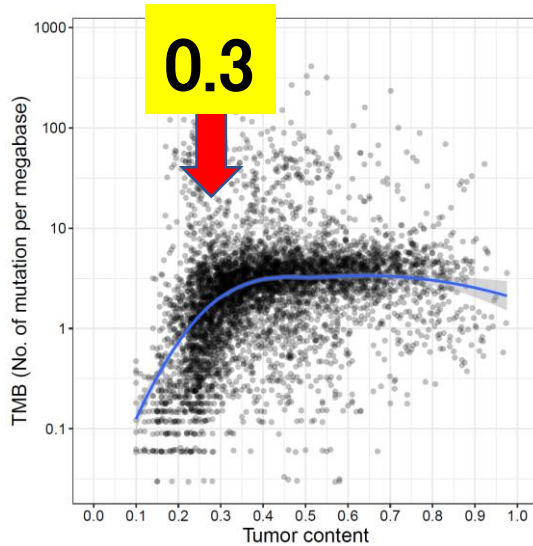
- 病理組織標本で実施
- 結果不安定のため、今後は、新鮮凍結組織を推奨
- 新鮮凍結組織収集体制は未構築（500万人プロジェクト）

■ 保険診療における全ゲノム診療方針を確立

- 全ゲノム対象（小児がん、肉腫、小児神経腫瘍、一部の血液系悪性腫瘍）
- 上記以外の成人の固形がんは対象としない

新鮮凍結組織の利点 (静岡がんセンター 2019)

DNA(変異検出)

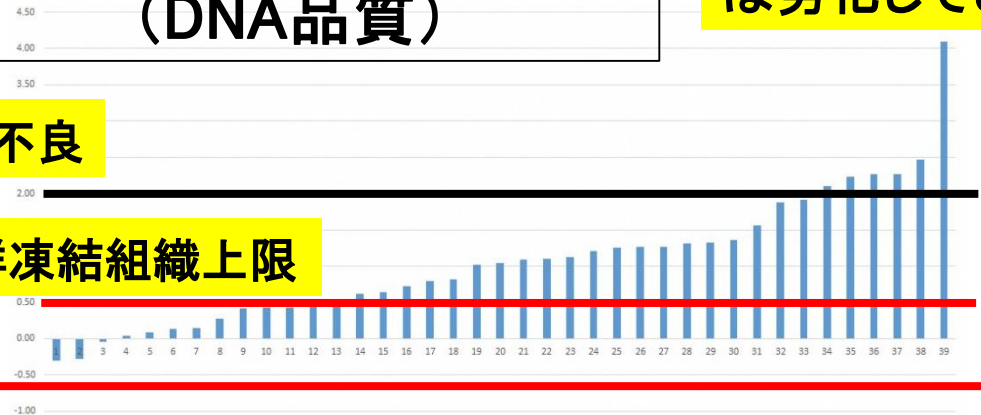


計算上の腫瘍含量が30%以下になると腫瘍変異総量(TMB)が急激に減少し、偽陰性が増加する。

新鮮凍結組織と病理標本 (DNA品質)

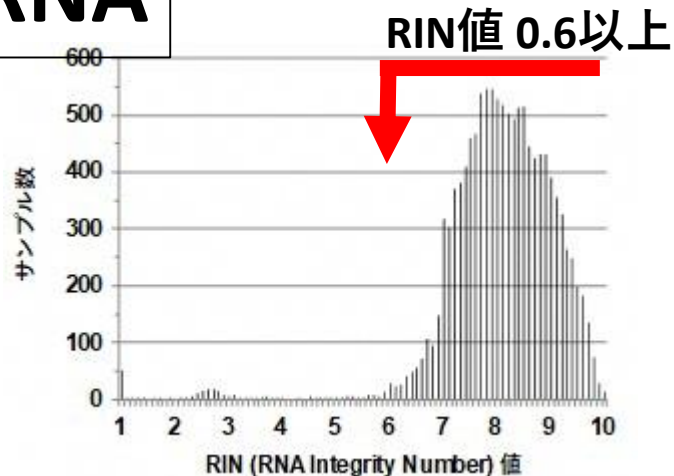
不良

新鮮凍結組織上限



病理標本のDNAは劣化している

RNA



好条件で採取しても
 $273/12,267=2.2\%$
はRNA品質不良

がんの全ゲノム解析の全体計画(案)

実行計画策定

がん種別・技術別研究グループ構築

(アカデミア・医療者・患者会・産業界等)

先行解析

(バイオバンク活用・解析技術検討)

本格解析

(新規検体収集・解析・新技術導入・経時的解析)
(解析状況・研究動向を踏まえ、目標、手法を見直し)

体制整備

(検体収集・解析・データ処理・
データ管理・データ利用)

人材育成

今後検討すべき課題

(倫理的・法的・社会的課題、産学連携体制、知財等)

先行解析と本格解析

先行解析

(既存・新規検体)

研究グループ構築

全ゲノム解析開始

主として新鮮凍結組織
全ゲノム (short read)

新規技術検討

病理組織、生検
全ゲノム (Long read)、RNA
メチローム、Liquid biopsy

先行的なデータ処理・管理

先行的なデータ利活用



本格解析

(新規検体)

新規検体収集

医療機関、治療経過検体

検体移送

新鮮凍結組織・RNA

新規検体解析

主として新鮮凍結組織
全ゲノム (short & long)
新規技術活用

データ処理・管理

データ利活用

2. 数値目標・体制整備

**（対象疾患・症例数の
考え方、体制）**

対象疾患・症例数の考え方

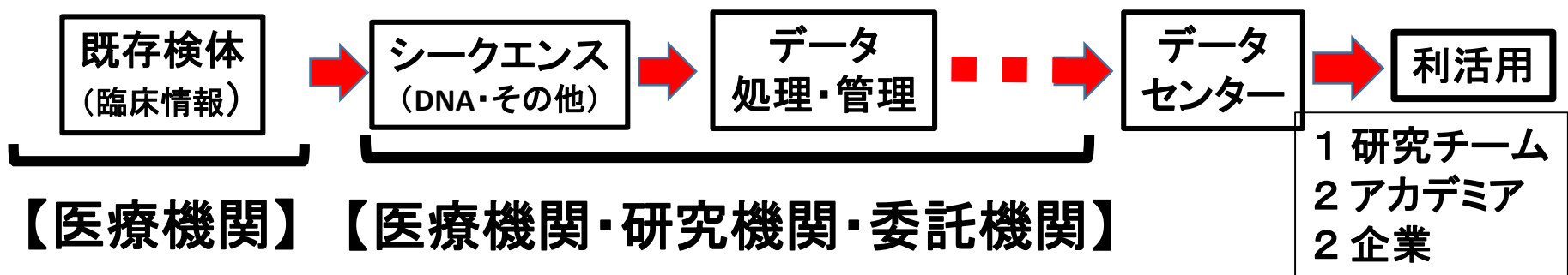
- 世界の国家プロジェクトとの差別化
 - 日本人のがんの全ゲノムデータベース構築
 - 日本でしか得られない疾患データ(東アジアにおける好発がん、環境発がん)
 - 同一症例の継続的な解析(生検、リキッドバイオプシーなど)
- 対象となるがん種
 - 罹患数の多いがん・難治性のがん、希少がん(小児がんを含む)、遺伝性腫瘍(小児がんを含む)
- 先行解析
 - バイオバンク検体で対象条件を満たすもの
 - 他の手法と比較して、全ゲノム解析の長所・短所
 - 本格解析に向けての新規技術の検討
- 本格解析
 - 先行解析の体制整備や人材育成の状況を考慮
 - がん種別・技術別研究グループの積極的関与
 - 臨床情報との十分な突合
 - 同一症例の継続解析

先行解析に用いる検体・解析体制

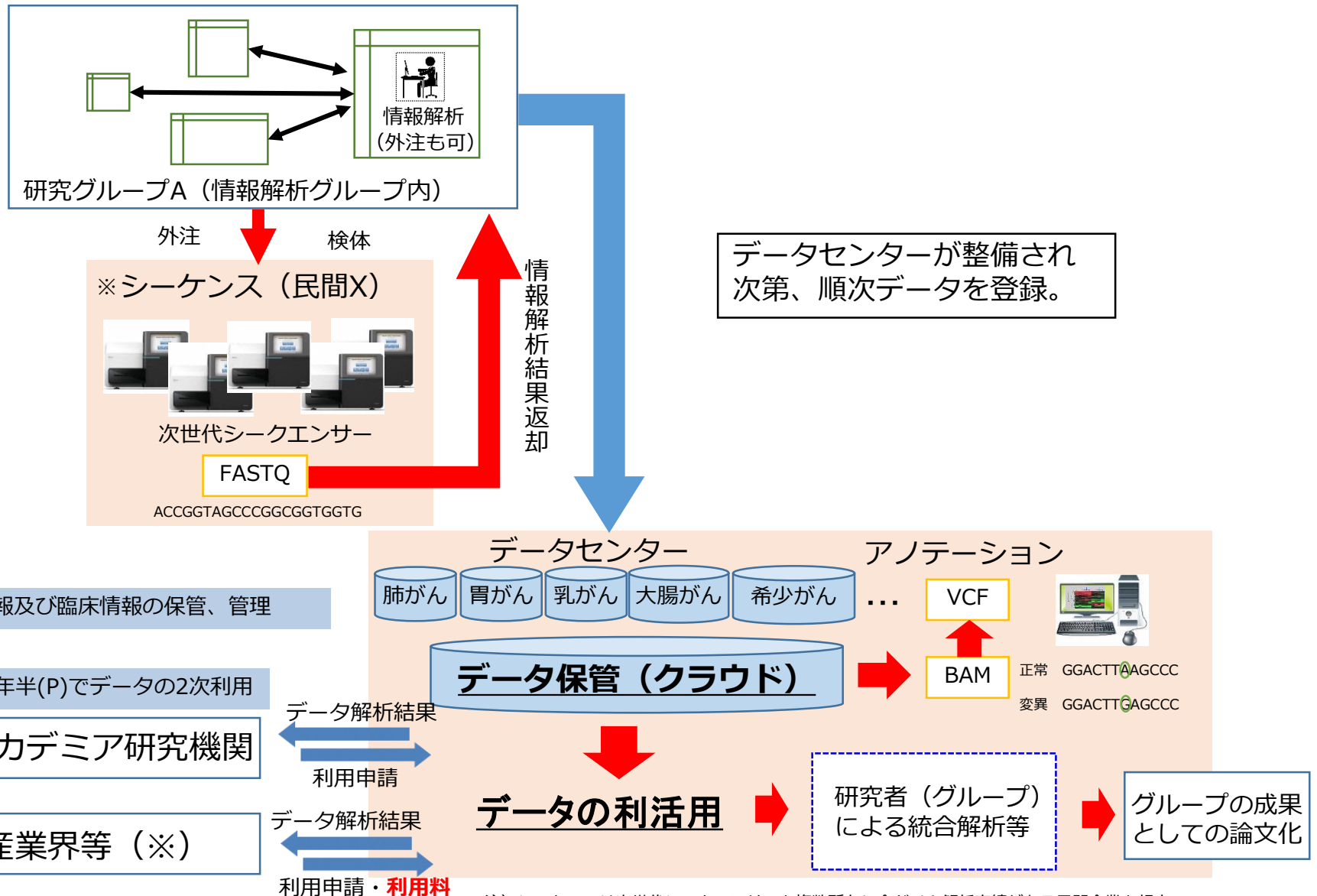
主に、バイオバンク等を活用

- 使用可能な既存検体
- DNA・RNA抽出済み(採取直後)あるいは凍結保存状態良好
- インフォームドコンセントの内容確認、臨床情報付随
- 各施設の保管数・保管状況調査

先行解析の推進体制



全ゲノム解析等によるゲノム医療推進に向けた体制整備 (先行解析のデータ集約のイメージ)



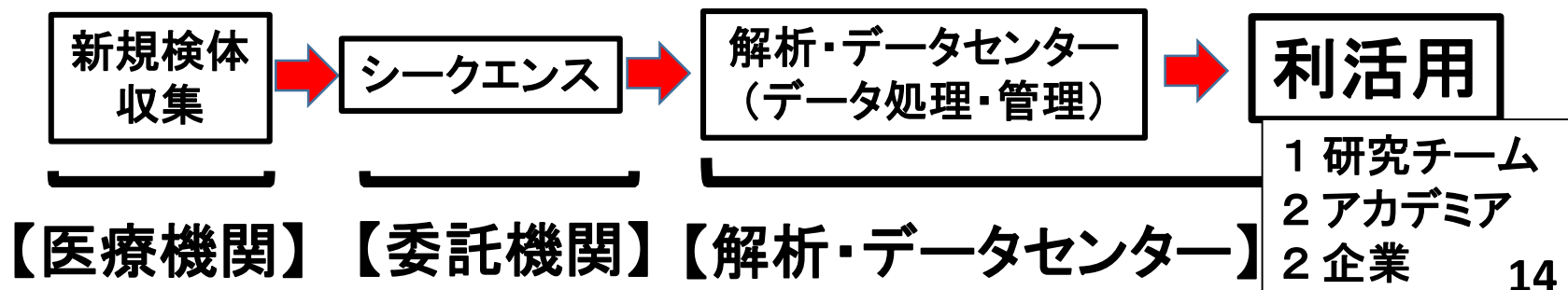
注) シーケンスは次世代シーケンサーを複数所有し全ゲノム解析実績がある民間企業を想定。
クオリティ確保の上で、外注先を複数にすることでの競争原理、安全性確保を目指す。

本格解析に用いる検体・解析体制

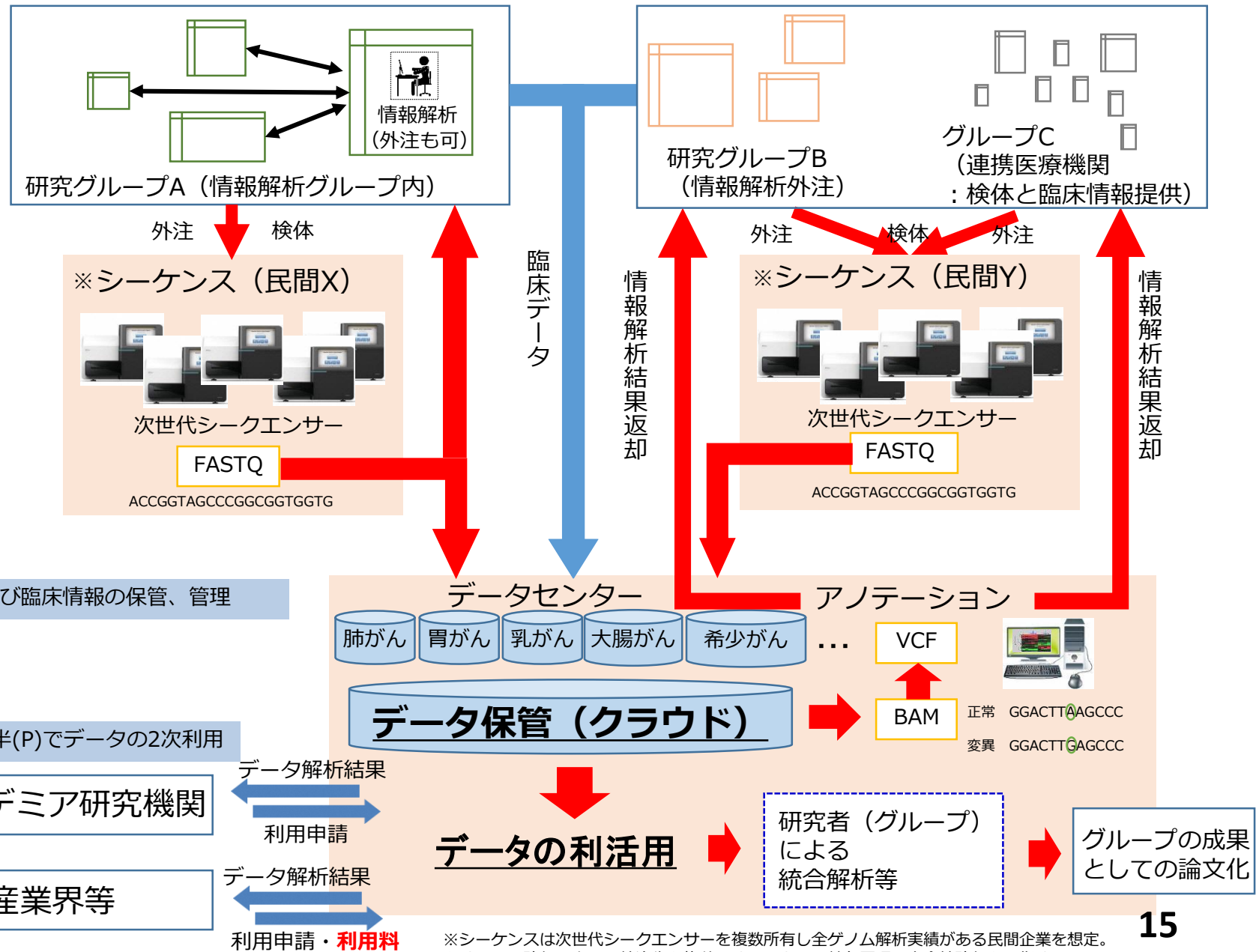
新規検体の取り扱い

- がん種別・技術別研究グループによる計画策定
- 選定された医療機関で、マニュアルに従い収集、保存、移送
- 民間企業等によるシーケンス
- 研究グループや中央機関等による解析・データ処理
- データセンターによる一括管理
- 一定のルールに基づくデータ活用
- 適切な検体の取り扱い・保管

本格解析の推進体制



全ゲノム解析等によるゲノム医療推進に向けた体制整備 (本格解析のデータ集約のイメージ)



※シーケンスは次世代シーケンサーを複数所有し全ゲノム解析実績がある民間企業を想定。
クオリティ確保の上で、外注先を複数にすることでの競争原理、安全性確保を目指す。

本プロジェクトで期待される成果

(主に、先行解析で期待される成果)

1. がん種別・技術別研究グループの構築と連携
2. 本格解析の目標の策定
3. 全ゲノム解析の長所・短所の明確化
4. 本格解析のための新技術検討
5. 本格解析に望ましい体制の構築
6. がん遺伝子パネル検査の改良

(本プロジェクトによって期待される成果)

1. がん医療におけるがん種別・技術別研究グループの定着
2. 日本人の罹患数が多いがんの全ゲノムデータベース構築
3. 細胞がん化のメカニズムの解明
4. 創薬やがん診断技術への活用

3. 人材育成

人材育成

■医療機関

- 医師、手術部門、個人情報管理部門、診療情報管理部門、認定遺伝カウンセラー、コーディネーター(GMRC)など

■検体処理・解析機関

- 検体処理・シーケンス技術者、遺伝統計学者、コンピュータ技術者など

■On the job trainingの実践

4. 社会環境整備、 倫理面など

社会環境整備、倫理面

■ 倫理面

- 倫理的な課題に対応出来る体制整備
- 電子IC
- 先行解析と本格解析の違い

■ 社会的な課題

- 対象となる遺伝情報やその扱いについて、日本における状況や課題を整理
- 患者・市民参画

■ 産学連携

- アカデミア、医療機関、患者団体、産業界などの連携した研究体制

■ 知財等

- 事前の適切なルール策定

がんの全ゲノム解析の全体計画(案)

