

# 第1回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

厚生労働省健康局がん・疾病対策課

2019年11月20日

# 第1回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論点について

## (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

- がんのゲノム医療に関しては、「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）において、「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」とされている。
- がんのゲノム医療に関するこれまでの取組と課題についてどのように考え、またがん領域における全ゲノム解析等の必要性及び目的について、どのように考えるか。

## (2) 数値目標について（対象疾病や症例数の考え方）

- がん領域における全ゲノムデータ基盤の整備に当たって、全ゲノム解析等を行う対象疾患や症例数に関する数値目標の設定の考え方を整理する際には、**がんの中から対象疾患に優先順位をつけつつ、全ゲノム解析等を行う検体数について、これまでの研究実績や統計学的な観点も踏まえて検討してはどうか。**
- 上記を考えるに当たっては、これまでの有識者ヒアリングの内容を踏まえ、がんを以下の（1）から（4）の4つの類型に分け、①から⑥について、それぞれ検討してはどうか。

【がんの種類】

**(1) 罹患数の多いがん (2) 希少がん (3) 小児がん (4) 遺伝性のがん**

【検討事項】

- ① **対象疾患**
- ② **がん種当たりの目標症例数**
- ③ **確保可能な症例数**  
(既存のバイオバンク保存検体を活用する場合の数、新規に検体を収集する場合に一年間に見込まれる数)
- ④ **対象の明確化** (新鮮凍結検体、生検検体、血液、FFPEの可能性等)
- ⑤ **採取すべき検体**  
(例：標準治療前の検体（手術検体）、標準治療後の検体、小児がんや遺伝性のがんにおける両親など血縁者の検体（トリオ検体）)
- ⑥ **優先順位を検討するに当たり考慮すべき点**  
(例：日本における罹患数、5年生存率等の標準治療の成果、海外での研究を含む既存の知見の程度)

# 第1回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

- 全ゲノム解析等は、パネル検査や全エクソン解析で解読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と、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）

- はじめから10万症例を目指して動き出すのではなく、まずは2、3年間で、既存検体を用いて、1、2万の固形がん症例をパイロット的に開始し、その経験を踏まえて段階的に体制作りをするべき。
- 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。
- 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。患者の立場からは小児がん、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）
- 対象疾患や目標症例数は、パイロットスタディや世界の研究動向を踏まえて流動的に修正すべき。
- 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）を考慮して実行すべき。

## (※) その他の事項

- 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。
- 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験を躊躇することのないよう、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った観点も必要である。
- 全ゲノム解析を行うにあたって、解析拠点を1箇所に集約するかどうかについても議論が必要である。
- 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、民間及び研究者グループを主体として進めるべきではないか。