

## がん全ゲノム解析等の先行解析において優先的に解析すべきがん種について（案）

「全ゲノム解析等実行計画（第1版）」では、がん全ゲノム解析等を進めるにあたり、まず先行解析で主要なバイオバンクの検体（最大約6.4万症例）を解析対象とし、そのうち5年生存率が相対的に低い難治性のがんや、稀な遺伝子変化が原因となることが多い希少がん（小児がん含む）、遺伝性のがん（小児がん含む）について、全ゲノム解析等を行うこととされている（約1.6万症例）。

① 先行解析におけるがん全ゲノム解析等の対象の内訳は以下の通り。

分類	がん種
難治性のがん	白血病
	食道がん
	肝臓がん
	胆道/膵臓がん
	肺がん
	卵巣がん
希少がん（小児がん含む）	
遺伝性のがん（小児がん含む）	

② 上記のうち、先行解析において優先的に全ゲノム解析を行うことが望ましいと考えられるがん種は以下の通り。

優先順位	類型	該当がん種
1	遺伝的素因が関与しており、全ゲノム解析等を行うことで発症に関与する新たな知見が得られる可能性が高いもの	・ 遺伝性のがん（小児がん含む）（※1）
2	これまで希少性ゆえに診断困難等の課題を有しており、全ゲノム解析等により新たな知見を得られることが期待されるもの	・ 希少がん（小児がん含む） ・ 白血病（※2）
3	がんの組織型が比較的均一であることから、一定症例以上の全ゲノム解析等を行うことにより、新たな知見が得られる可能性が高いもの	・ 食道がん ・ 肝臓がん ・ 胆道/膵臓がん（※3）
4	上記に該当しないもの	・ 肺がん ・ 卵巣がん

（※1）「遺伝性のがん（小児がん含む）」については、令和元年調整費において対応中

（※2）「白血病」については厚労科研で一部対応中

（※3）「膵臓がん」については厚労科研で一部対応中

- ③ ②のうち、以下の要件を満たす場合を優先的に全ゲノム解析等を行う。
- ・ オールジャパン体制で多施設、多領域の関係者が十分に連携して実施できる体制が確保できている
  - ・ 腫瘍部の凍結保存検体とペア正常検体がある既存検体を有する
  - ・ 全ゲノム解析等の結果について公的データベースへの登録についての同意が得られている検体を有する
  - ・ 解析結果の返却を見据えて、解析時点で患者が生存している症例の検体を有する