

# がんゲノム情報管理センター について

間野 博行

国立がん研究センター

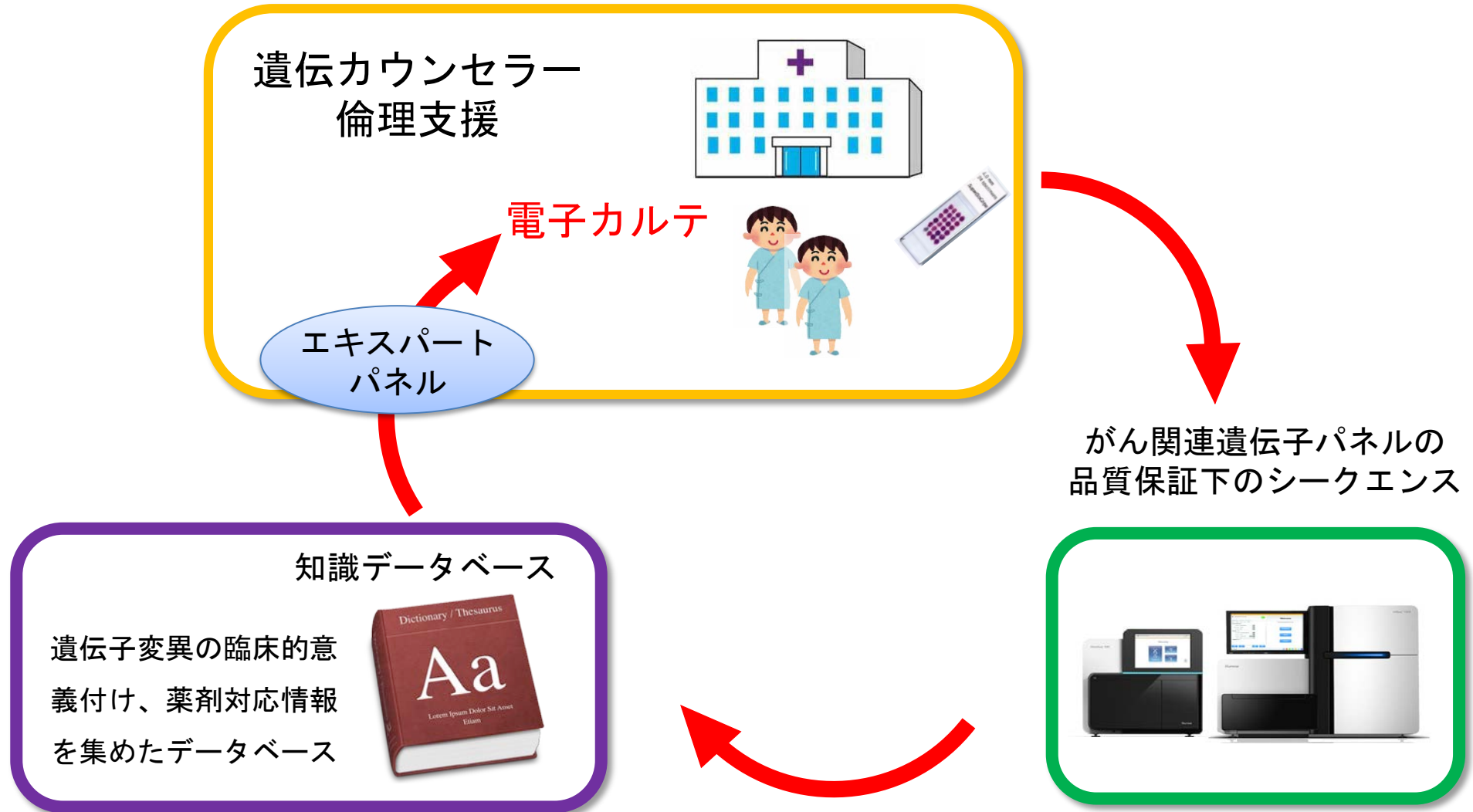
がんゲノム情報管理センター長・研究所長

# がんのゲノム医療とは？

がん患者の腫瘍部および正常部の  
ゲノム情報を用いて治療の最適化・  
予後予測・発症予防をおこなう医療行為

(未発症者も対象とすることがあり、他のオミックス情報を使うこともある)

# がんゲノム医療に必要な要素



# がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会の開催について

## 開催の趣旨等

- ゲノム情報を解析し最新の医学的知見に基づいて個人の状態により合わせた診療を行うがんゲノム医療を実現するためには、ゲノム情報を効果的に集積し、診療や新たな医薬品等の開発に利活用する仕組みを構築する必要がある。
- 国内の医療従事者や研究者の力を結集し、最新のがんゲノム医療を国民に提供する仕組みを構築するために必要な機能や役割を検討し、がんゲノム医療の提供体制の具体的な進め方を検討するため、「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」を開催する。

## 構成員

天野 慎介	全国がん患者団体連合会	中西 洋一	九州大学大学院医学研究呼吸器内科学分野
五十嵐 隆	国立成育医療研究センター	西田 俊朗	国立がん研究センター中央病院
加藤 和人	大阪大学大学院医学系研究科	◎ 間野 博行	国立がん研究センター研究所
北川 雄光	慶應義塾大学医学部外科学	宮園 浩平	東京大学大学院医学系研究科
杉山 将	理化学研究所 革新知能統合研究センター 東京大学東京大学大学院新領域創成科学研究科	○ 宮野 悟	東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター
直江 知樹	名古屋医療センター	山口 俊晴	がん研有明病院

◎：座長

○：副座長

# 日本におけるゲノム医療の課題

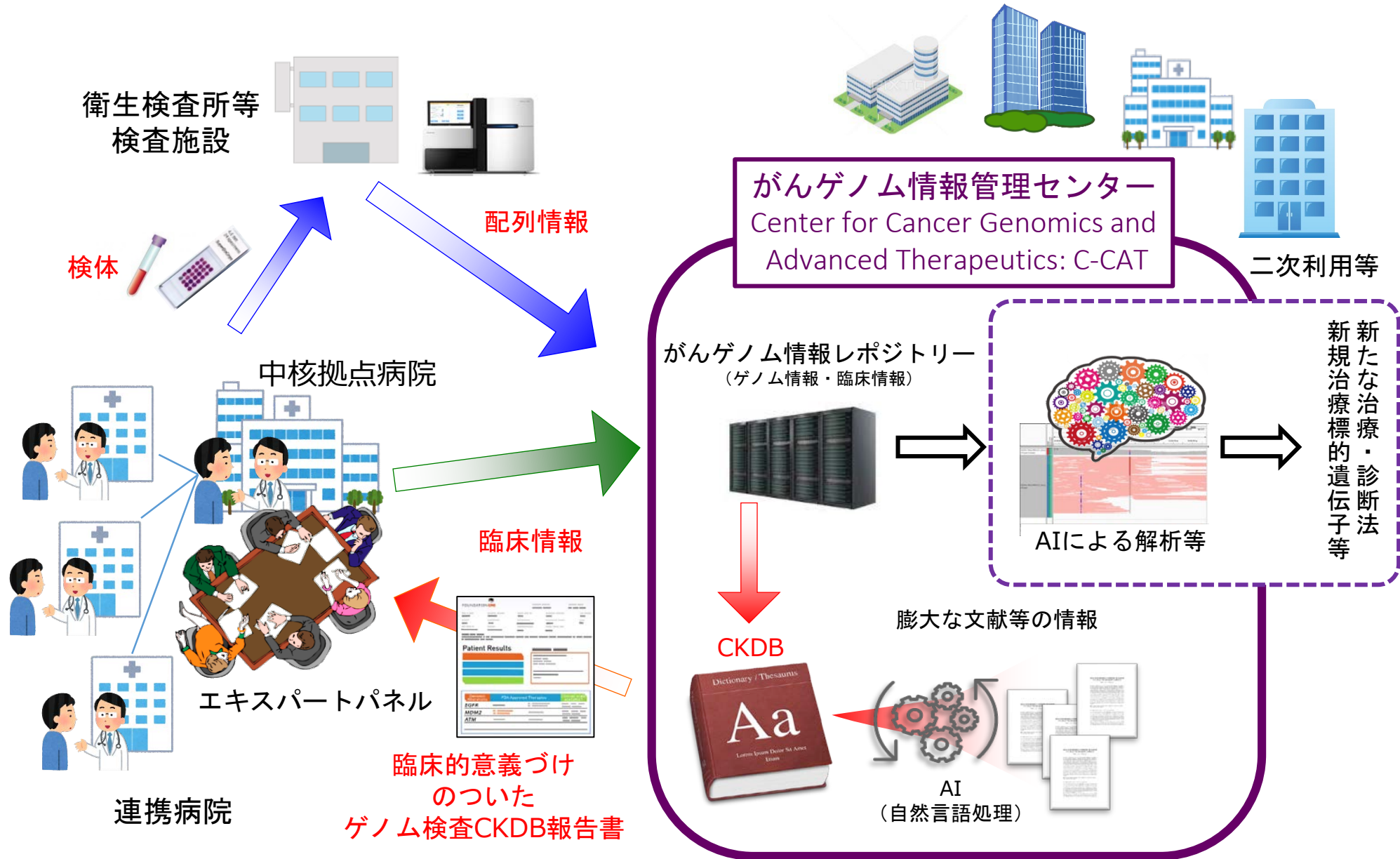
## 国民皆保険

- ・ 国民に等しく必要な医療を提供できなくてはいけない。  
海外のように、患者が支払える保険に応じた医療を受けるシステムとは異なる

## ゲノム医療の課題

- ・ ゲノム医療は財政的負担になりうる
- ・ 少なくとも5-10万人に適応できる、経済的に維持できるシステムを構築する必要がある
- ・ 一方、日本は何十万人のがん患者のゲノム情報・臨床情報が集まる貴重なリソースを持つ国になる

# がんゲノム情報管理センター (C-CAT)



# がんゲノム情報管理センターの役割

## がんゲノム診断の質の確保・向上

- ・ 日本人の臨床・ゲノム情報を国内公的機関に確保し、我が国に至適化されたCKDBを作成。CKDB報告書を作成し、がんゲノム医療中核拠点病院のエキスパートパネル活動に貢献
- ・ 全国の集計データに基づくがんゲノム医療の国民への情報提供・行政機関等への提言

## 情報の共有

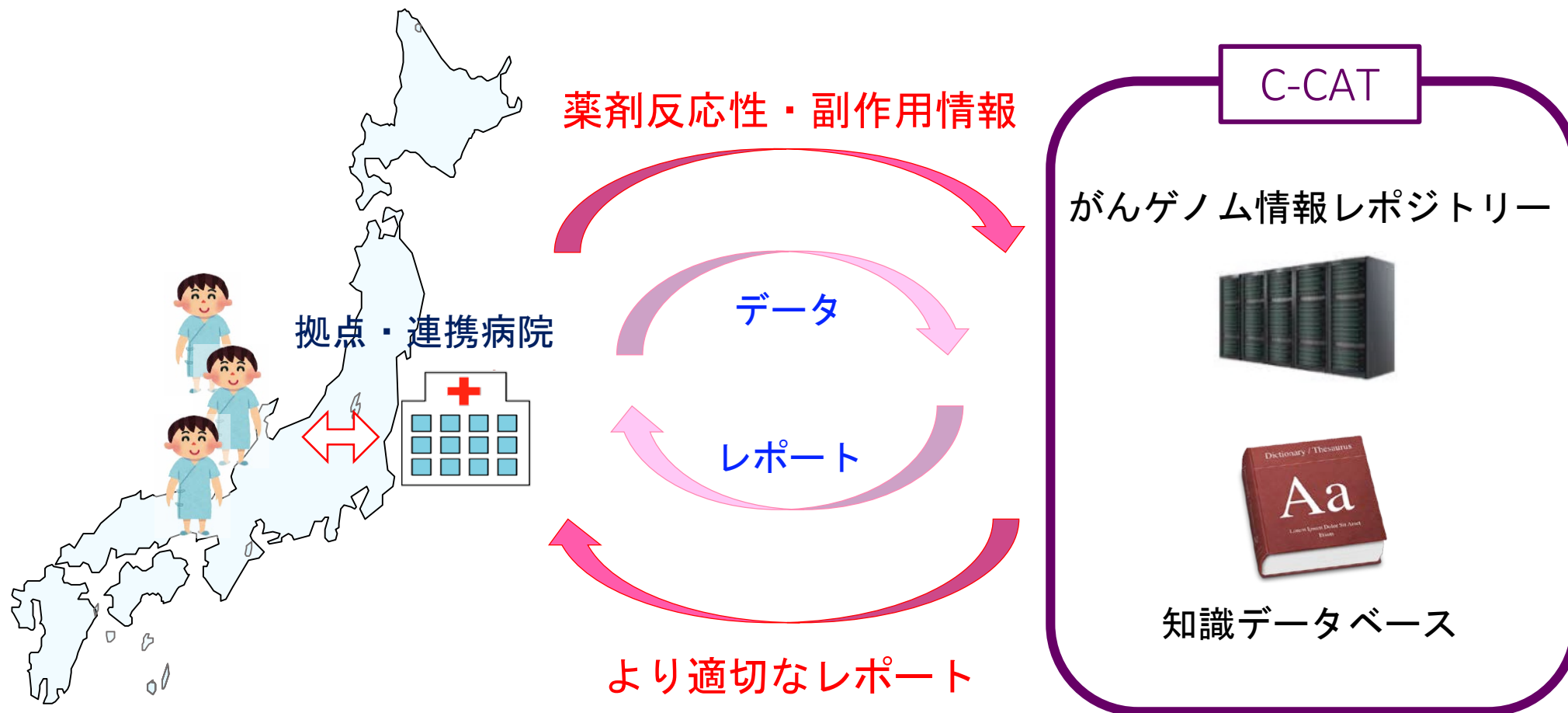
- ・ 中核病院等の中でレポジトリデータベースの情報を適切な取り決めのもとに共有、保険医療の改善のために活用

## 開発研究・臨床試験の促進

- ・ 臨床試験・医師主導治験等の基盤データとしての活用
- ・ 企業を含む創薬・個別化医療開発への利活用

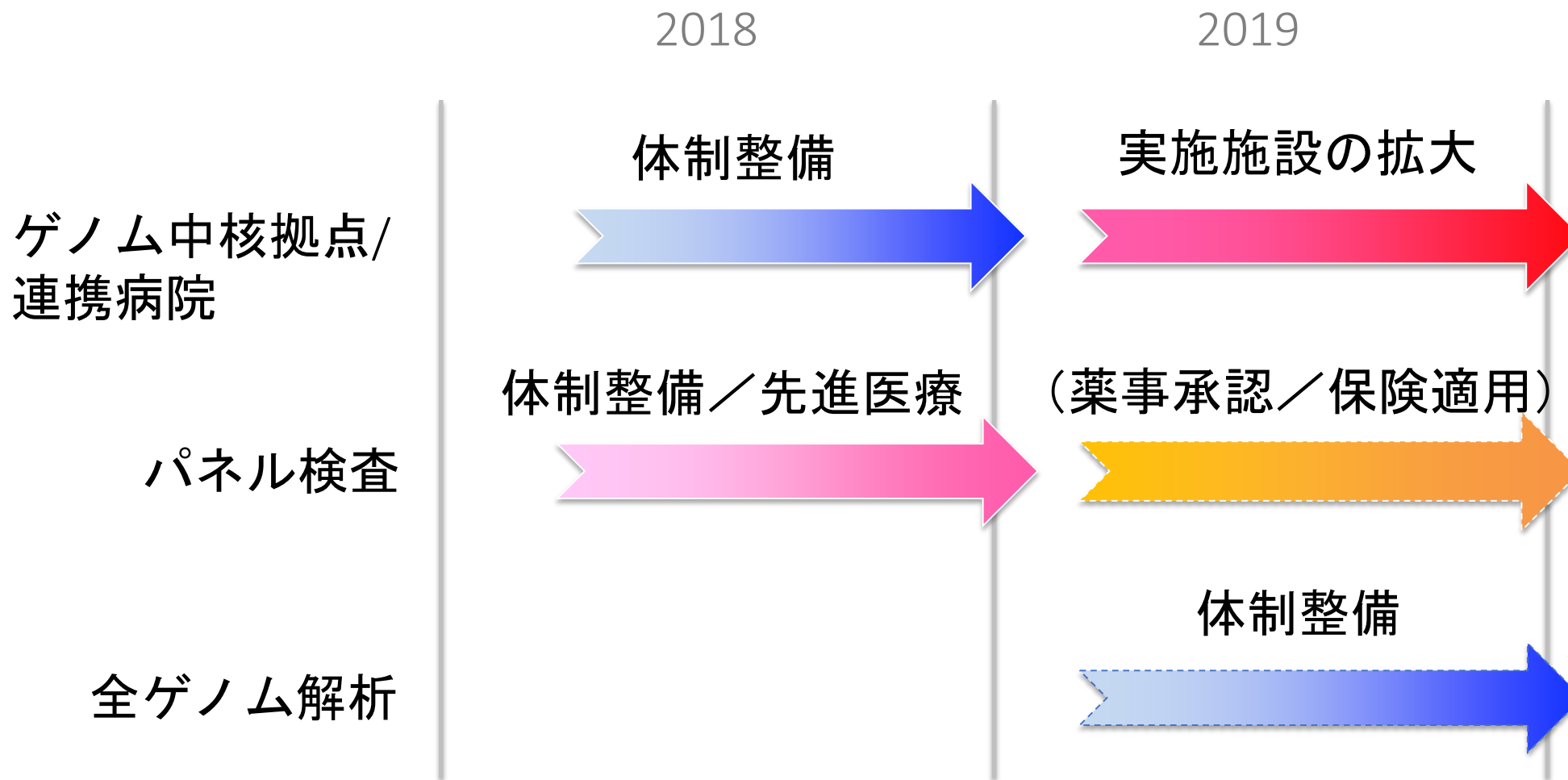
## 全ゲノム解析の医療応用に向けた検討・人材育成

# 知識データベース (Cancer Knowledge DataBase: CKDB) の進化





# がんゲノム医療体制タイムライン

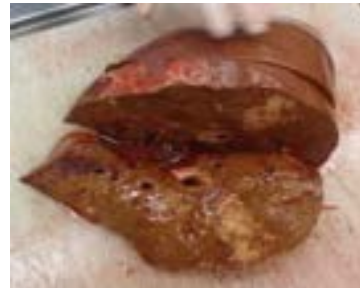


# ゲノム解析手法の検討

## 解析に用いる検体

良質のDNA/RNA

新鮮凍結検体



ホルマリン固定  
パラフィン包埋検体  
(FFPE)



ホルマリンによって  
DNA/RNAが断片化・  
C→T置換エラーの増加



ゲノム解析を受ける患者 = 化学療法を受ける患者

≡ 完治目的の外科治療・放射線治療を受けられない患者

≡ 新鮮凍結検体は手に入らず、病理診断目的の生検 (biopsy) 標本から作ったFFPEを使う

→ 全てのがん遺伝子パネルがFFPE解析を対象として開発

# ゲノム解析手法の検討

FFPEはエラーが多く精度良く遺伝子変異を検出するためには、×500前後の重複度で読む必要があり、数百のがん関連遺伝子（保険収載薬・治験薬に対応する遺伝子変異、予後予測、治療介入に有用な遺伝子）を測定するターゲット**遺伝子パネル**がゲノム医療の主流

全ゲノム検査は試薬代1人1000ドルできるようになったが、それは末梢血ゲノムを解析する「疾患罹患素因の解析」に用いるもので、×30重複度で読むもの。がんは、取り出した外科切除検体中に含まれる腫瘍細胞の割合が数%~80%程度とバラバラ。凍結標本を使ったとしても×200程度の重複度が必要になり、**60-70万円**が試薬代だけで必要。さらに全ゲノム検査では大量のコンピューター能力が必要になり、それも数十万円が必要。

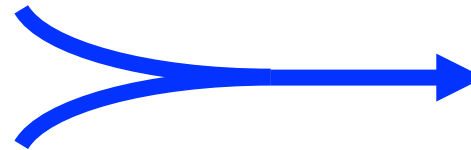
皆保険で10万人の全ゲノム検査をすると京クラスのスパコンが専用で必要

# ゲノム解析手法の展開

化学療法を受ける患者はFFPEしか検査試料が無く、全ゲノム解析にむかない

400-500遺伝子の大型パネルなら保険  
収載薬・治験薬の全てに対応

全ゲノム検査を皆保険で行うには膨大な  
コンピューターリソースが必要



ターゲット遺伝子パネルが  
現段階での最良のゲノム医  
療検査法

しかし

- ・ 新しい治療標的・バイオマーカー探索もこの事業で行うべきで、「研究」として、新鮮凍結検体を用いた全ゲノム解析を、ゲノム拠点・連携病院・C-CATネットワークで行うべき
- ・ 全ゲノム検査で発見されたバイオマーカーは漸次新しい遺伝子パネルに組み込む（コンピューター技術のbreakthroughがあれば、全ゲノム検査の医療応用もあり得る）
- ・ リキッドバイオプシーなどの研究開発も行うべき