

厚生労働行政推進調査事業費補助金（厚生労働科学特別研究事業）  
（総括・分担）研究報告書

遺伝子パネル検査に係わる対象疾患等の検討に資するガイダンス作成のための研究

研究代表者	西尾 和人	近畿大学医学部	ゲノム生物学教室	教授
研究分担者	山本 昇	国立研究開発法人	国立がん研究センター中央病院・先端医療科	科長
研究分担者	秋田 弘俊	北海道大学大学院医学研究院腫瘍内科学教室	・腫瘍内科学	教授
研究分担者	角南 久仁子	国立がん研究センター中央病院病理	・臨床検査科	・遺伝子検査学 医員
研究分担者	武田 真幸	近畿大学医学部内科学講座腫瘍内科部門		講師
研究分担者	山崎 健太郎	静岡県立静岡がんセンター	・消化器内科	医長
研究分担者	鈴木 達也	国立研究開発法人	国立がん研究センター中央病院	・血液腫瘍科 外来医長
研究分担者	石岡 千加史	東北大学加齢医学研究所臨床腫瘍学分野	・臨牀腫瘍学	教授
研究分担者	土原 一哉	国立がん研究センター先端医療開発センターゲノムTR分野	・腫瘍診断学	分野長
研究分担者	安井 弥	広島大学大学院医歯薬保健学研究科分子病理学研究室	・分子病理学	教授
研究分担者	小寺 泰弘	名古屋大学大学院医学系研究科	・消化器外科学	教授
研究分担者	武藤 学	京都大学大学院医学研究科 腫瘍薬物治療学講座臨牀腫瘍学、消化器病学、個別化医療		教授
研究分担者	若井 俊文	新潟大学大学院医歯学総合研究科消化器	・一般外科学分野	教授
研究分担者	室 圭	愛知県がんセンター中央病院	・薬物療法部	部長

研究要旨

わが国において次世代シーケンサー等を用いた遺伝子解析診断薬の実装の為に必要な事柄を記したガイドラインを、がん関連3学会の合同で作成し、がんクリニカルシーケンスの実装に資するガイドラインの策定し、がんゲノム医療を推進した。

A．研究目的

わが国において次世代シーケンサー等を用いた遺伝子解析診断薬の実装の為に必要な事柄を記したガイドラインを、がん関連3学会の合同で作成し、がんクリニカルシーケンスの実装に資することを目的とする。

B．研究方法

本研究では、がん関連学会である日本臨床腫瘍学会、日本癌学会、日本癌治療学会の推薦する委員（本事業では研究代表者及び分担研究者）からなる「パネル検査に係わる対象疾患等の検討に資する学会ガイダンス作成」のためのワーキンググループを組織し、ガイダンスの策定にあたる。

（倫理面への配慮）

該当せず

C．研究結果

がん関連学会である日本臨床腫瘍学会、日本癌学会、日本癌治療学会の推薦する委員（本事業では研究代表者及び分担研究者）からなる「パネル検査に係わる対象疾患等の検討に資する学会ガイダンス作成」のためのワーキンググループを組織し、ガイダンスの策定にあたった。ガイダンスは、総論及び各論からなり、次世代シーケンサー等を用いたマルチがん関連遺伝子検査をわが国の医療保険制度下での実施する際に明確にすべき事項を含めた。ガイダンスに記載した事項として、対象疾患、許容される検査回数、レポートに記載すべ

きエビデンスレベル基準等を挙げた。本ガイドン  
スでは、欧米で公開されているエビデンスレベル  
を参考に、日本の医療行政に合わせたエビデンス  
レベルを定義した。想定される遺伝子とそれに対  
応する可能性のある抗悪性腫瘍薬に関するエビデ  
ンスレベルは、作成時点で最新の情報に基づいた、  
より具体的な記載を試みた。外部評価委員を選定  
し、外部評価を実施したうえで、関連学会や、関  
連のタスクフォースとの議論を進め、合意を得る  
などの調整を行い、三学会による承認を得たのち、  
公開した。

#### D. 考察

本研究の実施により、統一的な次世代シーケン  
サー等を用いたがんの遺伝子検査を提供すること  
が可能となり、がんゲノム医療の推進と共にその  
均てん化に一定の貢献を果たしたと考えられる。

#### E. 結論

がんクリニカルシーケンスの実装に質する日本  
臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会合同次  
世代シーケンサー等を用いた遺伝子パネル検査  
に基づくがん診療ガイドンス  
(第1.0版)を策定し発出した。

#### F. 健康危険情報 該当せず

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会合  
同次世代シーケンサー等を用いた遺伝子パネル  
検査に基づくがん診療ガイドンス  
(第1.0版)

##### 2. 学会発表

・肺がん新治療の展望 アカデミア発のがんクリ  
ニカルシーケンス検査系の実装の試み 日本癌学  
会総会記事 (0546-0476)76回 Page SST6-1(2017.0  
9)

・Precision Medicineとクリニカルシーケンス  
バイオマーカー委員会の取り組み 肺癌 (0386-96  
28)57巻5号 Page358(2017.09)

・我が国におけるクリニカルバイオバンクとクリ  
ニカルシーケンスのネットワーク構築 日本癌治  
療学会学術集会抄録集 55回 Page SP1-3(2017.10)

・肺がん新治療の展望 アカデミア発のがんクリ  
ニカルシーケンス検査系の実装の試み 日本癌学  
会総会記事 (0546-0476)76回 Page SST6-1(2017.0  
9)

・誰でも分かる肺癌個別化医療 肺癌 (0386-9628)  
57巻3号 Page238-239(2017.06)

・ゲノム診断に基づくがんプレジジョンメディス  
ンの実現 日本消化器外科学会総会 72回 Page SS03  
-1(2017.07)

・癌に対するプレジジョンメディスン がんのプレ  
ジジョンメディスンに向けて 日本癌治療学会学  
術集会抄録集 54回 Page S8-1(2016.10)

・我が国におけるクリニカルバイオバンクとクリ  
ニカルシーケンスのネットワーク構築 日本癌治  
療学会学術集会抄録集 55回 Page SP1-3(2017.10)

・ゲノム医療と消化器癌 癌遺伝子変異パネル検査  
を用いた日本人大腸癌ゲノム解析 日本消化器病  
学会雑誌 (0446-6586)114巻臨増大会 Page A668(2  
017.09)

#### H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。)

1. 特許取得  
なし

2. 実用新案登録  
なし

## 作成上の留意事項

1. 「A. 研究目的」について
  - ・厚生労働行政の課題との関連性を含めて記入すること。
2. 「B. 研究方法」について
  - (1) 実施経過が分かるように具体的に記入すること。
  - (2) 「(倫理面への配慮)」には、研究対象者に対する人権擁護上の配慮、研究方法による研究対象者に対する不利益、危険性の排除や説明と同意(インフォームド・コンセント)に関わる状況、実験に動物に対する動物愛護上の配慮など、当該研究を行った際に実施した倫理面への配慮の内容及び方法について、具体的に記入すること。倫理面の問題がないと判断した場合には、その旨を記入するとともに必ず理由を明記すること。

なお、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針(平成25年文部科学省・厚生労働省・経済産業省告示第1号)、人を対象とする医学系研究に関する倫理指針(平成26年文部科学省・厚生労働省告示第3号)、遺伝子治療等臨床研究に関する指針(平成27年厚生労働省告示第344号)、厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針(平成18年6月1日付厚生労働省大臣官房厚生科学課長通知)及び申請者が所属する研究機関で定めた倫理規定等を遵守するとともに、あらかじめ当該研究機関の長等の承認、届出、確認等が必要な研究については、研究開始前に所定の手続を行うこと。
3. 「C. 研究結果」について
  - ・当該年度の研究成果が明らかになるように具体的に記入すること。
4. 「F. 健康危険情報」について
  - ・研究分担者や研究協力者の把握した情報・意見等についても研究代表者がとりまとめて総括研究報告書に記入すること。
5. その他
  - (1) 日本工業規格A列4番の用紙を用いること。
  - (2) 文字の大きさは、10～12ポイント程度とする。