

厚生労働科学研究費補助金 がん対策推進総合研究事業

(分担) 研究報告書

遺伝性腫瘍関連遺伝子のエビデンス評価およびがん遺伝子パネル検査における生殖細胞系列所見への対応に関する研究

研究分担者 桑田健 国立がん研究東病院 遺伝子診療部門 部門長

研究要旨

本分担課題では、遺伝性腫瘍多遺伝子パネル検査搭載遺伝子に対する臨床的エビデンス評価リストを作成した。厚労科研小杉班「CGP検査二次的所見（SF）検討資料」の改訂と Presumed Pathogenic Germline Variant (PGPV) 対応手順作成に向けた検討を行った。

A. 研究目的

遺伝性腫瘍多遺伝子パネル検査 (MGPT) 対象遺伝子の臨床的エビデンス評価を行う。がん遺伝子パネル (CGP) 検査で検出される Presumed Pathogenic Germline Variant (PGPV) について、確定検査保険診療化に向けた基準を策定する。

B. 研究方法

MGPT搭載遺伝子について、国内外の診療ガイドラインや原著論文を参照し、遺伝形式、病的バリエーション頻度、がん発症リスク、国内外診療ガイドラインで推奨される臨床マネジメントを抽出した。

厚労科研小杉班「がん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示推奨度別リスト」を最新の知見で情報アップデートした。

C. 研究結果

MGPT搭載候補59遺伝子を抽出し、臨床的エビデンスに関わる各項目情報について、原著論文等のデータを参照しながら抽出、ファクトシート形式で記載した。

がん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示推奨度別リストについて、ESMOガイドラインなど最新の知見をもとに更新した。

(倫理面への配慮)

該当しない

D. 考察

MGPT搭載59遺伝子の臨床的有用性

エビデンスは、日本遺伝性腫瘍学会と共同で「遺伝性腫瘍に関する多遺伝子パネル検査の手引き」に利用可能である。またこのエビデンスレベルを利用しがん遺伝子パネル検査PGPVへの対応方針の策定を行う。

E. 結論

本年度の検討により、本邦におけるMGPT臨床導入とがん遺伝子パネルPGPVへの対応基盤が構築された。遺伝子について、臨床実装で利用可能なリファレンスが作成された。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

1. 論文発表

別紙4参照

2. 学会発表

桑田 健、がん患者・血縁者における生殖細胞系列プロファイニングの有用性、第20回日本臨床腫瘍学会学術集会。2024年3月18日、名古屋

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

該当なし

2. 実用新案登録

該当なし

3. その他

特記すべきものなし