

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

全ゲノム解析における生殖細胞系列所見への対応

研究分担者 平田 真 国立がん研究センター 中央病院 遺伝子診療部門長

研究要旨

本分担課題では、全ゲノム解析等実行計画2022のもと進められている、がん領域の全ゲノム解析についての検討状況を踏まえて、遺伝性腫瘍における全ゲノム解析の診療実装のためのエビデンスのとりまとめと診療指針の策定を行う。R5年度は関連学会・団体と協力し、がんの全ゲノム解析における生殖細胞系列所見に対する提言に向けた協議・検討体制を構築した。また、PPIの取り組みを計画した。

A. 研究目的

本分担課題の目的は、全ゲノム解析等実行計画2022のもと進められている、がん領域の全ゲノム解析の検討状況から、遺伝性腫瘍を中心とした全ゲノム解析の診療実装のために、エビデンスのとりまとめと診療指針の策定を行い、全ゲノム情報をもとにがん予防や治療に役立てるためのしくみを育むとともに、より効果的ながん対策につなげることで、がん未発症者も含めた遺伝性腫瘍に関する診療体制・社会体制を構築するための課題を明らかにすることである。

B. 研究方法

関連学会・団体と協力し、がんの全ゲノム解析における生殖細胞系列所見に対する提言に向けた協議・検討体制を構築する。また、PPIの取り組みを計画する。

(倫理面への配慮)

体制構築を目指す段階であり、現時点では特に該当するものはない。今後PPIなどの検討を開始した際には、研究参加者の個人情報保護への配慮等を行う予定である。

C. 研究結果

関連学会・団体と協力し、がんの全ゲノム解析における生殖細胞系列所見に対する提言に向けた協議・検討体制を構築した。具体的には研究協力者として、中田 はる佳氏（国立がん研究センター → 神奈川県立保健福祉大学）、横野 恵氏（早稲田大学 社会科学部）、永井 亜貴子氏（東京大学 医科学研究所 公共政策研究分野）を迎え、国立がん研究センターの患者・市民パネルを交えた検討体制を構築した。

D. 考察

全ゲノム解析等実行計画に基づきがん領域の全ゲノム解析は本格解析の体制に入り、患者還元を進める中、生殖細胞系列の所見についても、様々な課題が明らかとなっている。そうした状況を踏まえて、本研究の検討体制を構築した。R6年度以降はその検討

体制を維持、拡大しつつ具体的な提言に向けた検討を進める予定である。

E. 結論

関連学会・団体と協力し、がんの全ゲノム解析における生殖細胞系列所見に対する提言に向けた協議・検討体制を構築した。また、PPIの取り組みを計画した。R6年度以降はその検討体制を維持、拡大しつつ具体的な提言に向けた検討を進める予定である。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

1. 論文発表

- Nakamura W, Hirata M, et al. Assessing the efficacy of target adaptive sampling long-read sequencing through hereditary cancer patient genomes. NPJ Genom Med. 2024 Feb 17;9(1):11. doi: 10.1038/s41525-024-00394-z.
- Sunami K, ..., Hirata M, et al. A Learning Program for Treatment Recommendations by Molecular Tumor Boards and Artificial Intelligence. JAMA Oncol. 2024 Jan 1;10(1):95-102. doi: 10.1001/jamaoncol.2023.5120.
- Matsuoka A, ..., Hirata M, et al. Prevalence of psychological distress and associated factors among patients undergoing comprehensive genomic profiling testing: protocol for a multicentre, prospective, observational study. BMJ Open. 2023 Nov 23;13(11):e072472. doi: 10.1136/bmjopen-2023-072472.

2. 学会発表

- 平田 真. わが国の全ゲノム解析プロジェクトにおける遺伝性腫瘍解析. 第21回日本臨床腫瘍学会学術集会. 2024/2/24, 国内、口頭.
- 平田 真. 患者還元の検討・実践を通じて見えて

きたがん領域の全ゲノム解析の可能性と課題.

第70回日本臨床検査医学会学術集会. 2023/1
1/18, 国内、口頭.

- 平田 真、平井 利英、小田 智世、清 茜、川井
章、比留間 徹、菊田 一貴、松田 浩一、柴田
龍弘、白石 友一. 全ゲノム解析による骨軟部
肉腫147症例における遺伝性腫瘍の検討. 第2
9回日本遺伝性腫瘍学会学術集会. 2023/6/16,
国内、口頭.

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得
特になし
2. 実用新案登録
特になし
3. その他
特になし