



未来投資会議構造改革徹底推進会合
令和元年10月24日

未来投資会議 構造改革徹底推進会合
「健康・医療・介護」会合(第7回)

令和元年10月24日

資料2



がんゲノム医療の現状と 今後の展望

間野 博行

国立がん研究センター

研究所長・がんゲノム情報管理センター長



遺伝子、ゲノムとは何か？



遺伝子：Gene = タンパク質を作る単位
ヒトは約23,000種類の遺伝子を持つ

+

-ome 「全体、かたまり」を表す接尾語

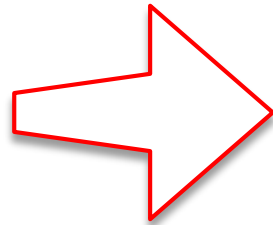
||

Genome (ゲノム)

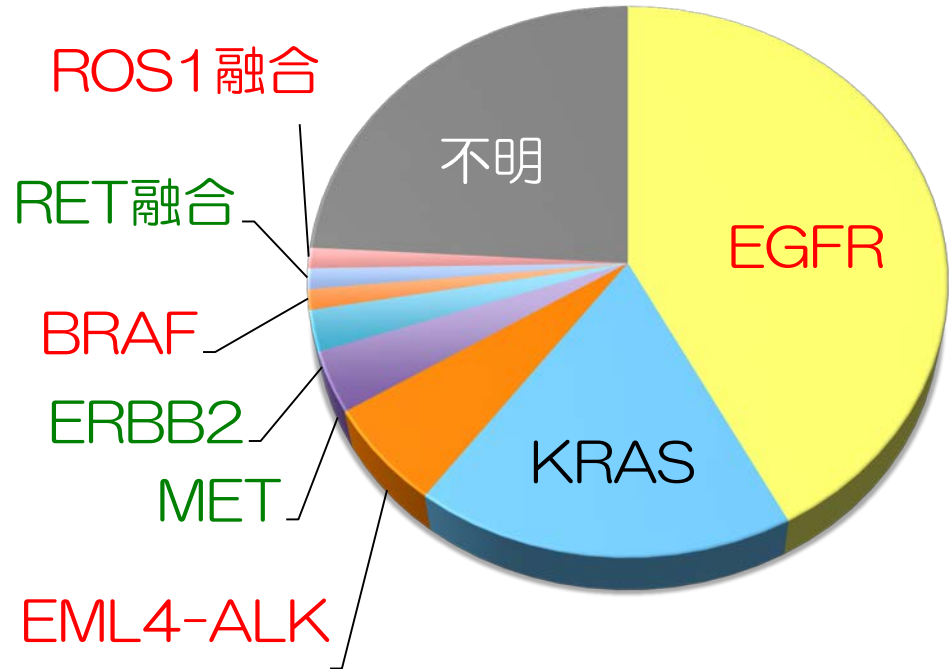
ある生物種が持つ遺伝情報総体

肺腺がんの治療

2004

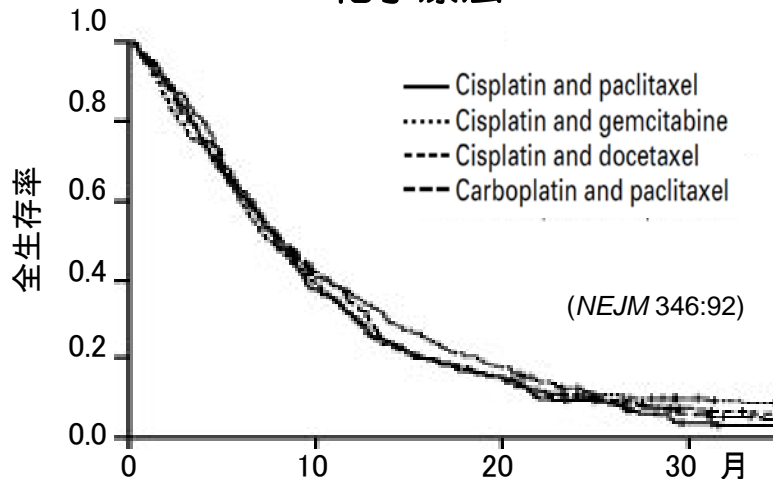


2019



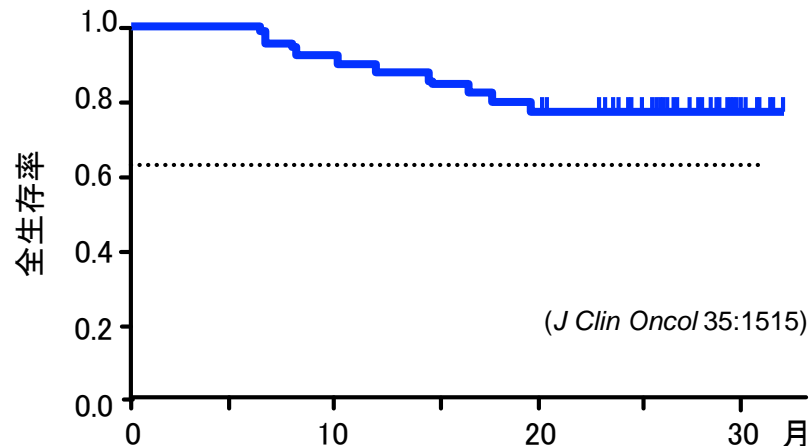
EML4-ALKに対する分子標的療法

化学療法



2年生存率：12%

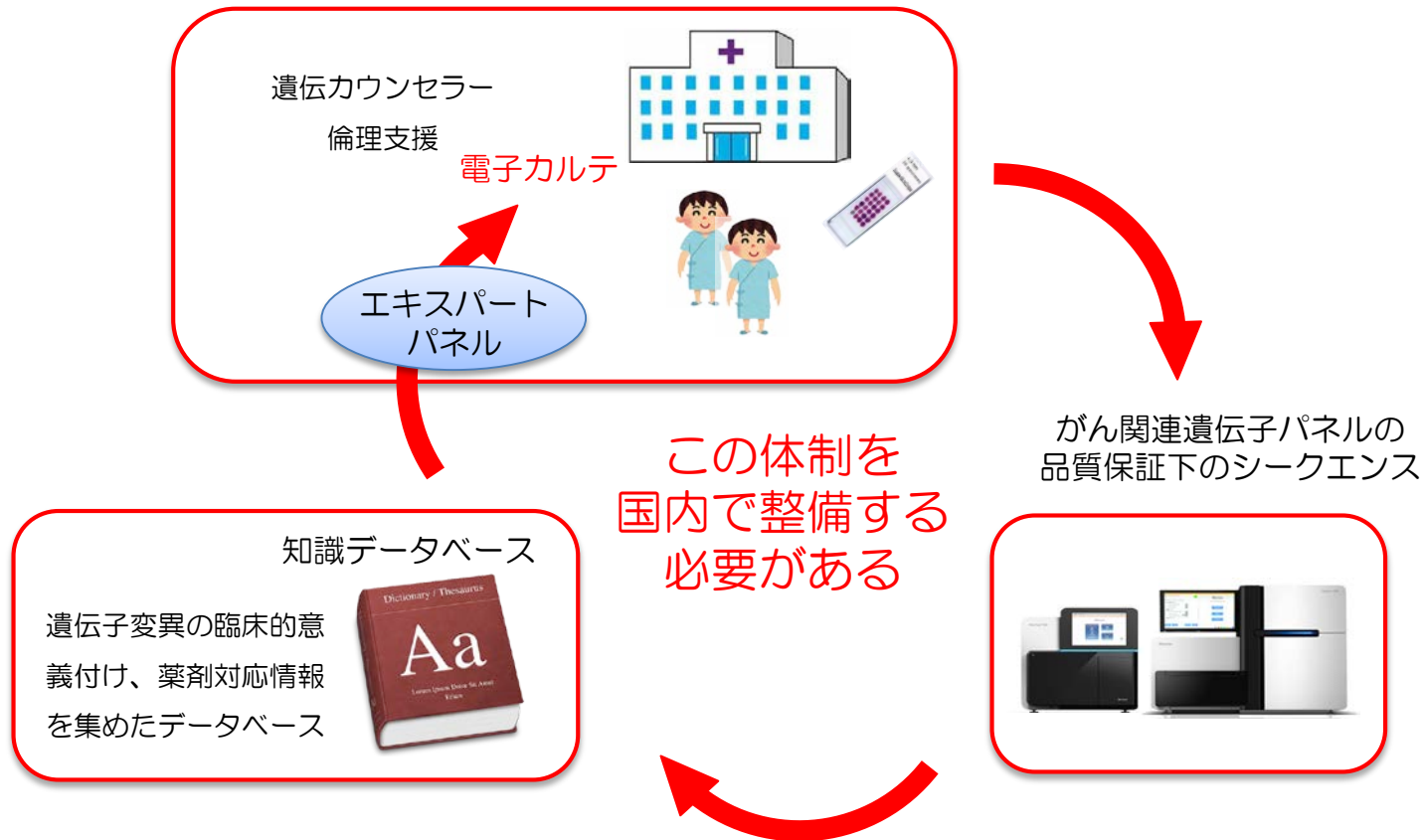
アレクチニブ



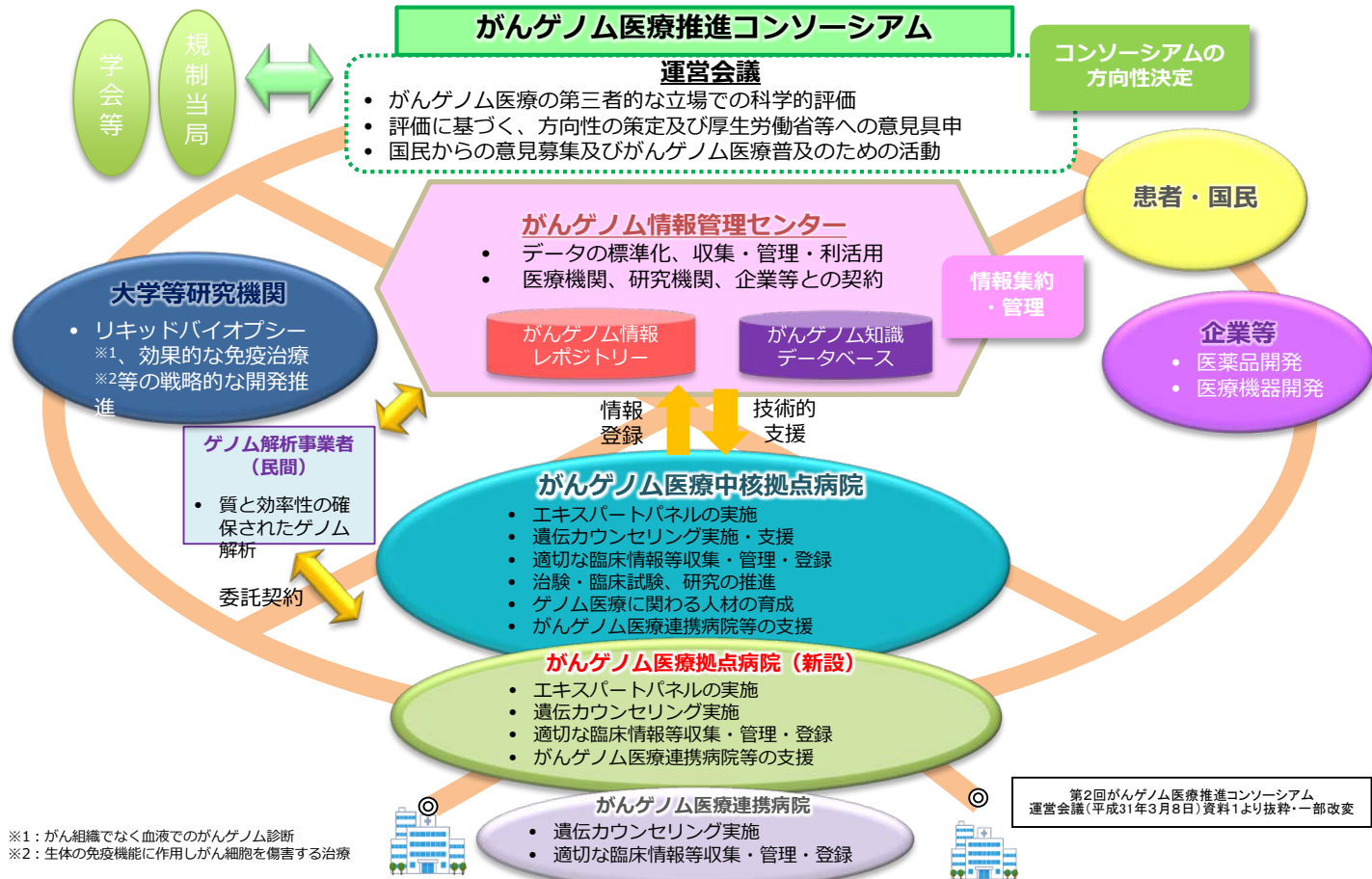
3年生存率：78%

固形腫瘍に対して世界で最も有効な薬剤！
患者の生涯獲得賃金の最大化！GDPへの寄与

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の体制と役割



※1：がん組織でなく血液でのがんゲノム診断
 ※2：生体の免疫機能に作用しがん細胞を傷害する治療

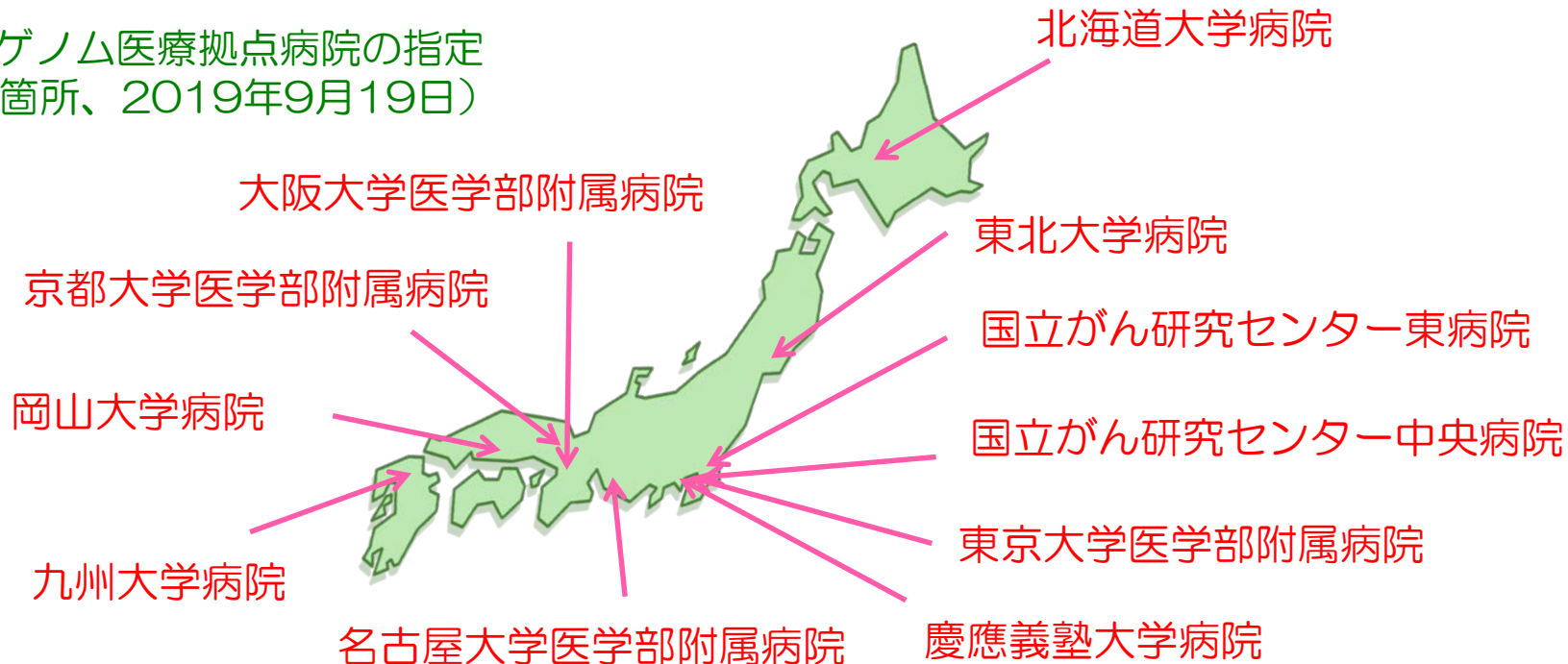
がんゲノム医療中核拠点病院の設置

- ① パネル検査を実施できる体制がある（外部機関との委託を含む）
- ② パネル検査結果の医学的解釈可能な専門家集団を有している（一部の診療領域について他機関との連携により対応することを含む）
- ③ 遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリングが可能である
- ④ パネル検査等の対象者について一定数以上の症例を有している
- ⑤ パネル検査結果や臨床情報等について、セキュリティが担保された適切な方法で収集・管理することができ、必要な情報については「がんゲノム情報管理センター」に登録する
- ⑥ 手術検体等生体試料を新鮮凍結保存可能な体制を有している
- ⑦ 先進医療、医師主導治験、国際共同治験も含めた臨床試験・治験等の実施について適切な体制を備えており、一定の実績を有している
- ⑧ 医療情報の利活用や治験情報の提供等について患者等にとって分かりやすくアクセスしやすい窓口を有している

がんゲノム医療中核拠点病院の指定 (2018年2月14日)

がんゲノム医療連携病院の公開
(156箇所、2019年4月1日)

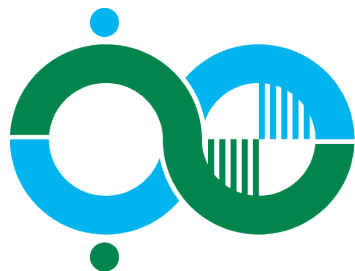
がんゲノム医療拠点病院の指定
(34箇所、2019年9月19日)





がんゲノム情報管理センター

(Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics: C-CAT)

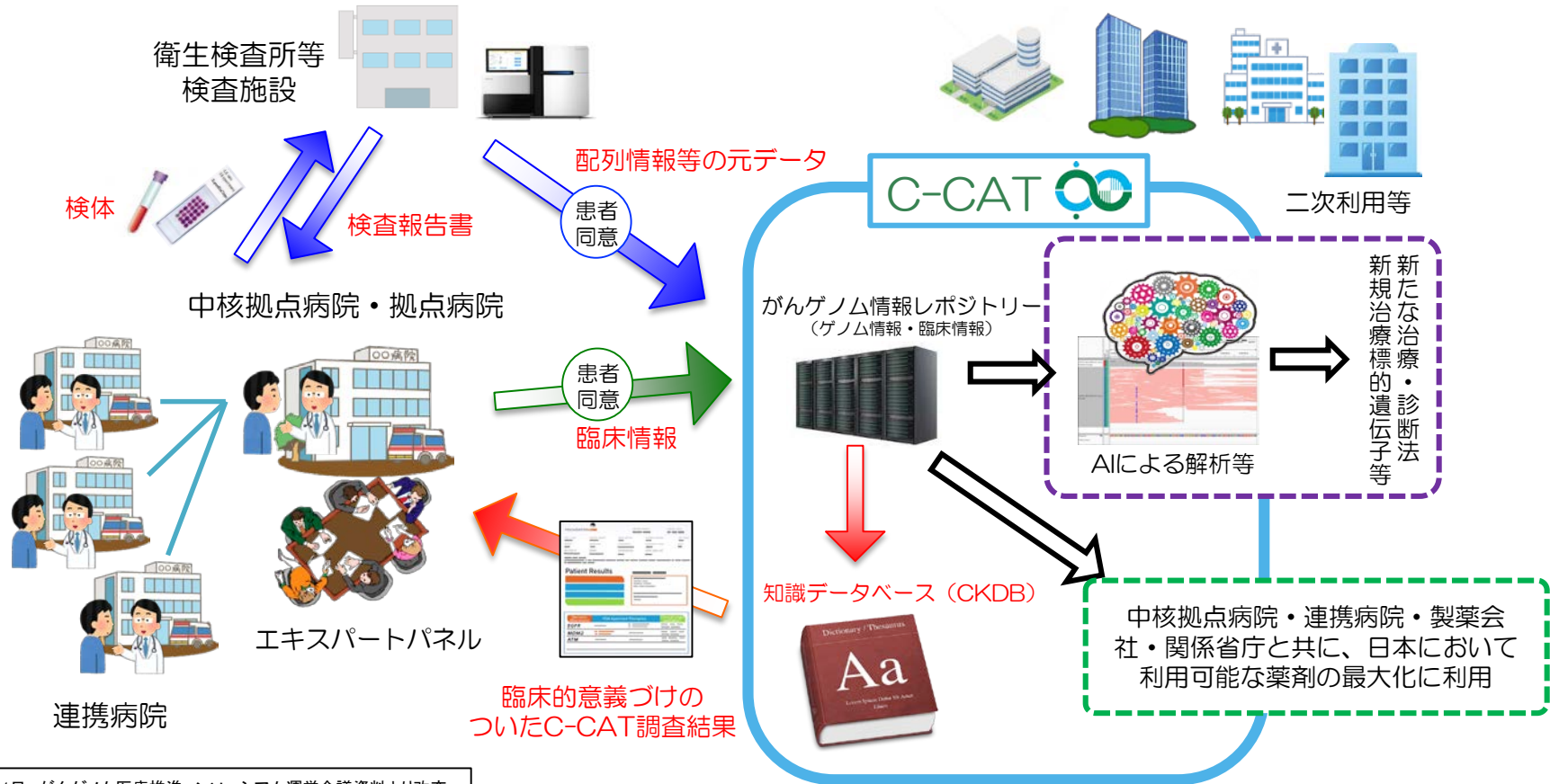


C - C A T

Center for Cancer Genomics and Advanced Therapeutics

- 1 がんゲノム医療の支援
- 2 情報の共有
- 3 開発研究・臨床試験の促進
- 4 全ゲノム解析の医療応用に向けた検討・人材育成

日本のがんゲノム医療体制





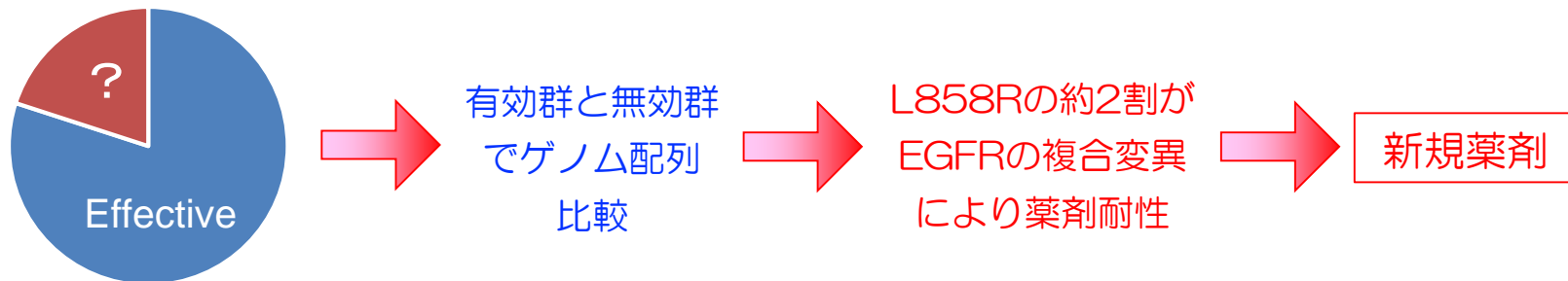
日本のがんゲノム医療体制で可能になること

- 患者個々のC-CAT調査結果が入手できる
- パネル検査のための新しい患者申出療養制度を始め、新しい形の薬剤提供体制
- C-CATデータを基に新しい治験・医師主導臨床試験等を促進
- 大学/研究所/企業などが臨床情報/ゲノムデータを使って開発研究
- 製薬会社による臨床試験/治験を日本に誘致
- 国のがん医療の基盤情報となる

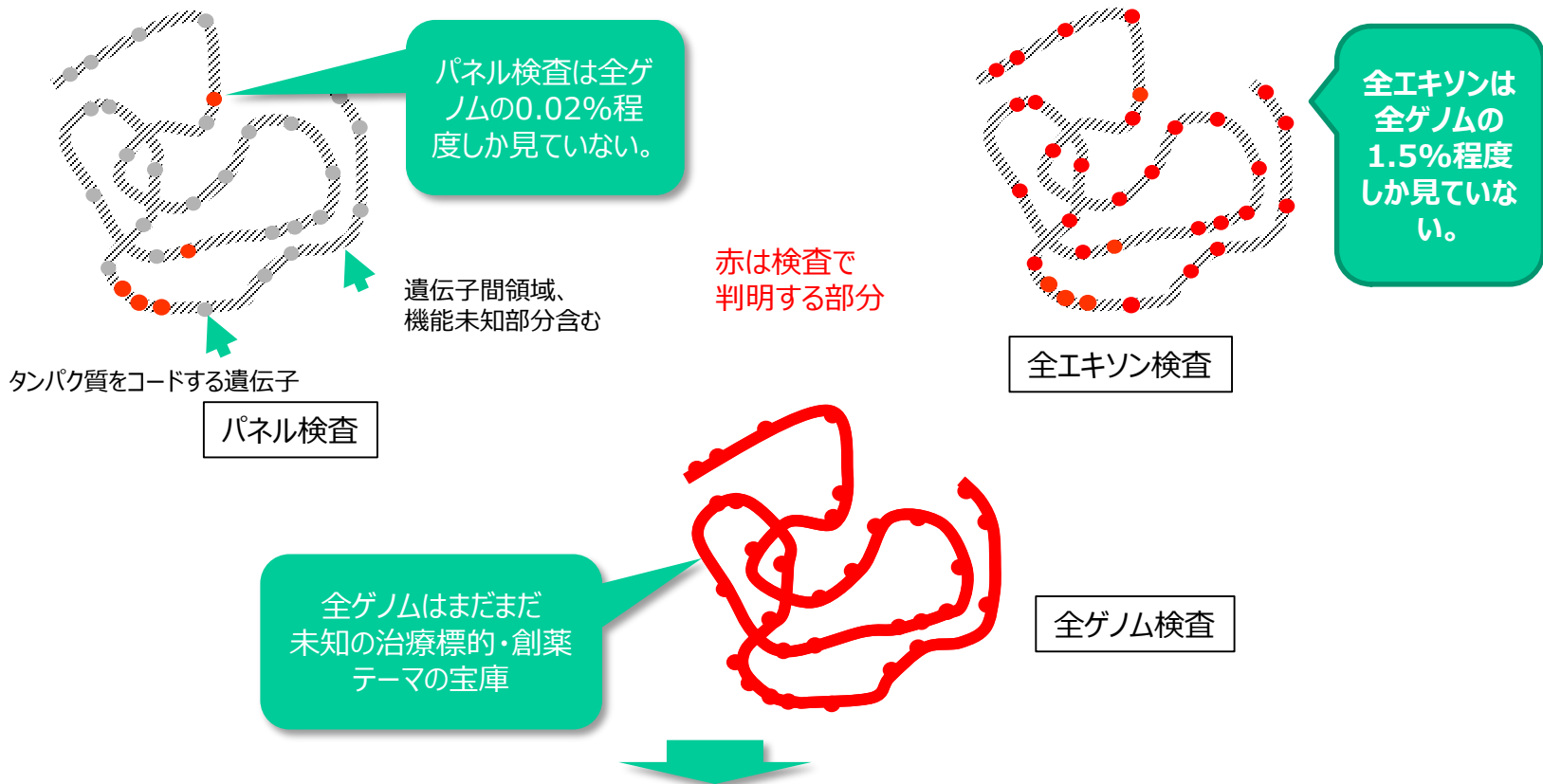
C-CATデータで可能になる開発研究

- 薬剤抵抗性（重度有害事象）の原因変異を同定

EGFR(L858R)のgefitinib反応性



- 遺伝性腫瘍遺伝子のVUSの臨床的意義解明
- AYA世代がんなど、サブセット解析ができる
- 臨床情報の質保証は困難であり、承認申請資料として使うことは難しい。将来的にがん登録情報との突合などを目指す

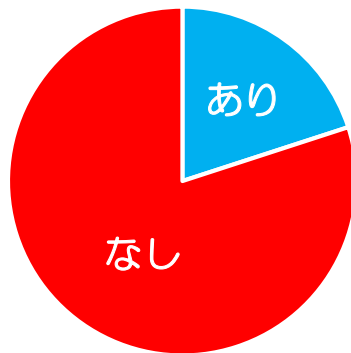


全ゲノム検査はパネル検査や全エキソン検査に比べると現時点でほとんどわかっていない未知の領域を探索でき、新規創薬標的・テーマの発掘は格段に飛躍することが期待される。



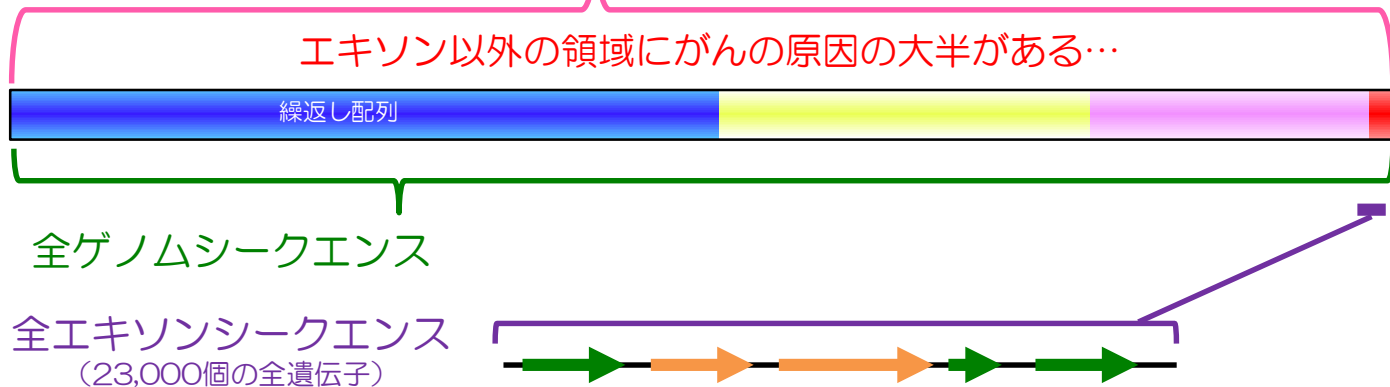
がん全ゲノムシーケンスの必要性

有効な抗がん剤がある
がん種は全体の2割程度！



遺伝子パネル検査の
ゲノム医療で素早く
薬を届ける

ヒトゲノム
30億塩基対





ゲノム検査の種類

| がんゲノム検査の種類 | 遺伝子パネル検査 | 全エクソン検査 | 全ゲノム検査 |
|------------|--|---|---|
| 対象 | がんに関連する 複数の遺伝子 (100~500箇) | 全ての遺伝子領域 (遺伝子のうち、タンパク質をコードするもの約20,000箇) | 全てのゲノム領域 (全ての遺伝子 (タンパク質コード・非コード) と、 全ての遺伝子以外の領域) |
| 治療との関連 | 対応している薬物療法が確立していない遺伝子も含む | 対応している薬物療法が確立していない遺伝子が 大半を占める | 機能がわかっていない領域が大半を占める |
| 臨床的有用性 | <ul style="list-style-type: none"> 臨床応用できるレベルに到達しており、遺伝子変異に対応する治療薬も一部あり (多くは保険適応外・未承認薬) | <ul style="list-style-type: none"> 全エクソン検査で新しい発見は求めにくく、臨床上の有用性はパネル検査とほぼ同じ (既に3万人に及ぶがん患者の全エクソン解析済み) 配列の特性等から解析不可能な遺伝子も存在 | <ul style="list-style-type: none"> 既知の部分 (コンパニオン診断やパネル検査) 以外は研究中。 遺伝子パネル検査や全エクソン解析で判らなかつたがんの原因が明らかになると期待される |