

総括研究報告書

1. 研究開発課題名： メディカル・ゲノムセンター等におけるゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究
2. 研究開発代表者： 中釜 斉
3. 研究開発の成果

1980年代に分子生物学がヒト疾患研究に導入されて間もなく、遺伝子診断への応用が始まり、ゲノム医療と称される段階へと展開している。その転機は次世代シーケンサーによる臨床・シーケンシング（以下、CS）で、がんの臨床試験領域では先行して浸透している。しかしCSは、研究のためのゲノム解析とは異なり、「医療」としてのシステム構築に係る様々な課題を含んでいる。その多くは我が国における臨床研究として試行・評価する必要がある。

具体的には、ゲノム医療開発の課題としてCSと偶発的・二次的所見（IFs）への対処を中心に上げ、実施体制を開発し、実際に臨床研究として試行・実証することが研究開発の到達目標である。互いに密接に関連する以下の4つのサブテーマを同時並行させて総合的に取り組み、適切なゲノム医療体制のモデル例を提供する。本研究の中核となるCSとそのための人材育成の全体像の概念は【図1】のとおり。

■サブテーマ1：ゲノム医療実施体制の開発と試行的・実証的臨床研究

その1：がん領域

その2：神経・筋疾患及び知的障害領域

その3：小児遺伝性疾患領域

その4：循環器疾患領域

その5：感染症・糖尿病疾患等領域

その6：認知症・運動器疾患領域

■サブテーマ2：ゲノム医療実施に係る患者等の意思決定支援と情報の管理手法の開発

■サブテーマ3：国際標準化機構（ISO）におけるバイオバンクの規格化等の対応

■サブテーマ4：ゲノム医療従事者の育成プログラム開発

H27年度は、サブテーマ1の各疾患領域において、CSを試行・実証する臨床研究を継続・発展させた。特に、がんの個別化分子標的治療のためのがん細胞ゲノム異常の同定を目的として開発したtarget gene sequencing用capture試薬であるNCCオンコパネルを用いて70例の進行がん患者のホルマリン固定パラフィン包埋がん試料の解析を行い、担当医に結果の返却を施行した。さらに、臨床検査企業とともに国立がんセンター中央病院内に米国CLIA基準に準拠した遺伝子検査ラボを設立した。同ラボ内では、精度・効率の確保に加え、臨床ゲノム検査としての稼働を見据え、2週間のturn around timeを実現する標準手順書を整備し、試験的稼働を開始した。

サブテーマ2では、偶発的所見への対応法を含むインフォームド・コンセントの方針の検討を行った。特に、2015年11月30日（月）には、日本の各地でCSに伴う偶発的所見・二次的所見（IF等）について実際に臨床の現場で検討しているプロジェクトの関係者及び外部の研究者・医療者・行政官・AMED関係者等が一堂に会して意見・情報交換する会議を開催した。

