

第4回 革新的医薬品・医療機器創出のための官民対話
平成27年8月24日

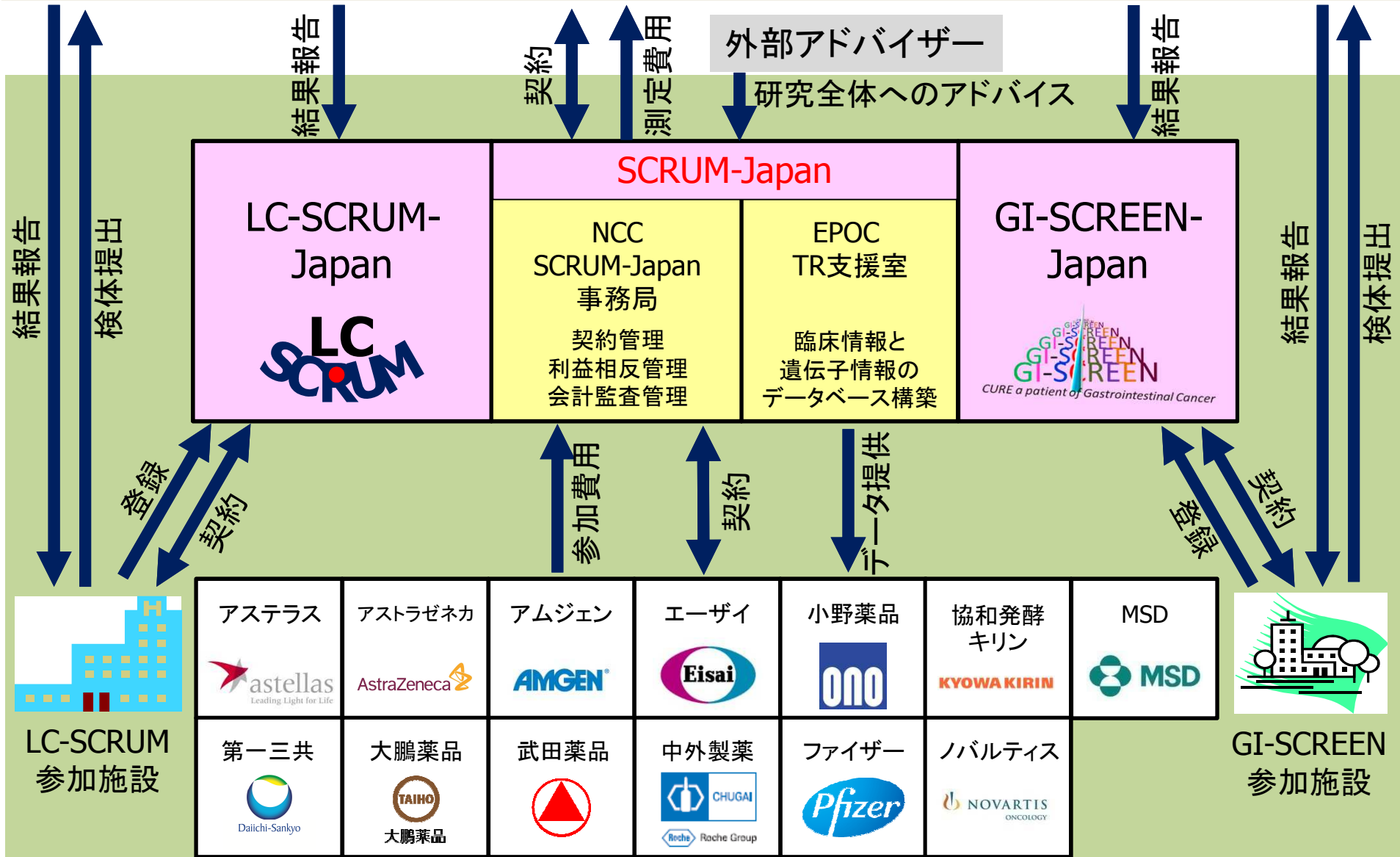
創薬開発の加速化に向けた ゲノムスクリーニングの基盤整備



国立研究開発法人 国立がん研究センター
堀田知光

産学連携全国がんゲノムスクリーニング事業 -SCRUM-Japan-

Multiplex遺伝子診断薬 (Oncomine® Cancer Research Panel) を用いた中央測定



SCRUM-Japanにおける研究の流れ



医師主導治験へ参加

⑤

企業治験へ参加

遺伝子解析結果に基づいて

SCRUM-Japanへ参加している医療機関

①

登録

②

登録受付

③

検体提出

検体は、①新鮮凍結組織
+プレパラート、または、②胸水
のどちらかを選択

④

結果報告

SCRUM-Japan

遺伝子解析は、LC-SCRUM-JapanはSRLで、GI-SCREEN-JapanはThermo Fisherで、
Multiplex遺伝子診断薬 Oncomine® Cancer Research Panel (OCP)を用いて実施

がん治療開発を支える本邦に適したゲノム診断体制の構築



試料の
採取・選択



品質保証下での
遺伝子解析
(次世代シーケンサ等)



機能的ゲノム解析
データに基づく
解析結果の
意義付け・レポート



結果の説明
臨床試験
登録など

治療選択性↑

- ・ 医師主導治験参加
- ・ 企業治験参加
- ・ 適用外使用
- ・ 患者申出療養

治療効果↑

先進医療Bの仕組み
を用いて実稼働へ?

低侵襲

患者への負担軽減を考え、**バイオバンク等の既存試料**の使用を優先

臨床検査品質保証下での運用

国立がん研究センターゲノム・パネルキットカタログ化
Agilent SureSelect
NCC OncoPanel V2

国立がん研究センター がんゲノム医療センターNCCは、試験で使用されているNCC OncoPanel V2 各パネルの製品として、ご方でもご利用いただけるようになりました。

デザインコンセプト
一人患者の検体は複数、複数の患者の検体は同一について、Agilent SureSelect V2 による遺伝子解析を行うことで、品質保証された検体を用いて、がんゲノム解析を行うことが可能になります。また、がんゲノム解析センター (NCC) での解析結果を、がんゲノム解析センター (NCC) での解析結果として、医師が患者さんに報告することができます。

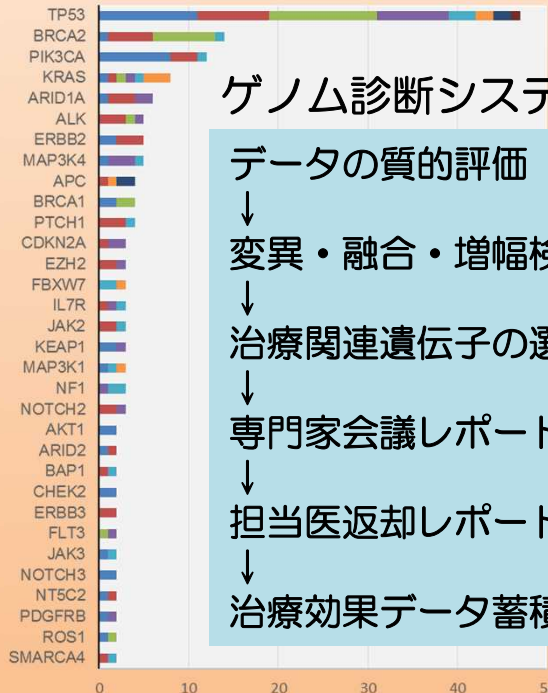
ターゲット遺伝子 キャッチャサイズ 930 kbp

遺伝子名	遺伝子長 (kb)	キャッチャサイズ (kbp)	遺伝子型	遺伝子型
TP53	2.8	2.8	WT	WT
BRCA2	24.3	24.3	WT	WT
PIK3CA	4.2	4.2	WT	WT
KRAS	0.5	0.5	WT	WT
ARID1A	1.8	1.8	WT	WT
ALK	2.8	2.8	WT	WT
ERBB2	2.7	2.7	WT	WT
MAP3K4	1.8	1.8	WT	WT
APC	31.3	31.3	WT	WT
BRCA1	34.3	34.3	WT	WT
PTCH1	2.2	2.2	WT	WT
CDKN2A	0.2	0.2	WT	WT
EZH2	1.8	1.8	WT	WT
FBXW7	1.8	1.8	WT	WT
IL7R	1.8	1.8	WT	WT
JAK2	1.8	1.8	WT	WT
KEAP1	1.8	1.8	WT	WT
MAP3K1	1.8	1.8	WT	WT
NF1	1.8	1.8	WT	WT
NOTCH2	1.8	1.8	WT	WT
AKT1	1.8	1.8	WT	WT
ARID2	1.8	1.8	WT	WT
BAP1	1.8	1.8	WT	WT
CHEK2	1.8	1.8	WT	WT
ERBB3	2.7	2.7	WT	WT
FLT3	1.8	1.8	WT	WT
JAK3	1.8	1.8	WT	WT
NOTCH3	1.8	1.8	WT	WT
NT5C2	1.8	1.8	WT	WT
PDGFRB	1.8	1.8	WT	WT
ROS1	1.8	1.8	WT	WT
SMARCA4	1.8	1.8	WT	WT

参考文獻
研究論文: がん 2015; 94: 215-223. DOI: 10.1146/annurev-pat.2014.12.18.100000
がんゲノム医療センター (NCC) での解析結果を、がんゲノム解析センター (NCC) での解析結果として、医師が患者さんに報告することができます。

Pan-cancer
オリジナルパネル
100例以上の
患者試料を用いて
実行可能性調査済

変異
Breast (32) Gastric (31) Ovarian (22)
Lung (11) Cholangio (7) Uterine (6)
Colon (3) Sarcoma (2)



ゲノム診断システム開発

データの質的評価
↓
変異・融合・増幅検出
↓
治療関連遺伝子の選出
↓
専門家会議レポート
↓
担当医返却レポート
↓
治療効果データ蓄積

各検体の
データ解析
時間：
数日-1週間
→
数時間-1日
に短縮！

オールジャパンでのPrecision Medicineの実現に向けて

□ ゲノムスクリーニング基盤の整備

- NCC単独の事業から国家的な事業への位置づけ → AMED etc.
- 疾患単位でのゲノム解析拠点と参加施設のネットワーク化
- 解析検査の質の保証：ISO, CLIA, CAP etc.の認証
- MGC(Medical Genome center)との関係の整理

□ 必要な人材の確保・育成

- ゲノム解析研究者
- バイオインフォマティクス専門家
- 遺伝カウンセラー（認定は現在161名）

□ 遺伝子情報に基づく差別を防ぐ法律の必要性

- 米国ではthe Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA)

□ コンパニオン診断薬としての保険診療への適応

- 遺伝子診断の特許は欧米の独占
- 低コスト化が実現しないと無理（全ゲノム解析費用は\$5,000/検体）
- 患者とその家族に対する遺伝カウンセリングを保険診療下で可能とする