2025 年 8 月 15 日作成 ver.2.0

研究課題名「小児がん診療における全ゲノム解析等の実装に向けた多施設共同前方視的観察研究（JCCG-WGS)」に関する情報公開

1. 研究の対象

以下のすべてを満たしているものを適格とする。

(1)　がん（疑いを含む）と診断されている。

(2)　「小児固形腫瘍観察研究」、または「日本小児がん研究グループ血液腫瘍分科会（JPLSG）における小児血液腫瘍性疾患を対象とした前方視的研究（JPLSG-CHM-14)」に登録されている（本研究への参加と同時の登録も許容する)。

(3)　小児固形腫瘍観察研究による中央病理診断、または JPLSG-CHM-14 による中央診断（免疫学的診断、形態学的診断など）に検体が提出されている。

(4)　登録時年齢が 30 歳未満である。性別は問わない。

(5)　全ゲノム解析等に必要な検体の提出が可能である。

(6)　患者又は代諾者から文書にて同意が取得されている。

2. 研究目的・方法・研究期間

本研究では、JCCG の参加施設から小児がん患者をリクルートし、対象患者に対して同意取得に基づいて前方視的に全ゲノム解析等を行い、解析結果の患者還元を行う。本研究を通して、国内のがん診療施設で診療されているあらゆる小児がん患者に対して全ゲノム解析等を実施していくことの実行可能性や、検査体制における課題を確認することが第一の目的である。研究に参加する個々の患者に対しても、既存のゲノムプロファイリング検査では検出できなったゲノム異常の情報を還元でき、臨床的に有意義な情報を提供できる可能性が期待される。また、全ゲノム解析等実行計画に基づいてこれまで行われてきた研究に引き続き、患者のゲノムデータと共に詳細な臨床情報を取得し、本計画のために整備されたデータベースへと登録する。この成果は、我が国の貴重な財産として将来的に広く利活用が可能な状態とされることになっており、がんの予防法・診断法・治療法の開発、精密なゲノム医療の推進を加速させる礎となることが期待される。

本研究は通常の病理診断などに用いた試料の残余検体を用いるため、参加者の身体的な不利益は生じず、本研究のために新たな侵襲が加わることはない。

研究機関は実施承認日から 2029　年 6 月 30 日。

3. 研究に用いる試料・情報の種類

試料: 診療において診断・治療のために採取された検体の残余

情報:性別、年齢、身長、体重等の基礎情報、既往歴、家族歴など疾患背景に関する情報、がんの診断に関する情報（検体検査・画像検査・病理検査の結果、病理画像データ等）や、治療内容（投薬等)、治療経過に関する情報等、患者の被保険者番号

4. 外部への試料・情報の提供

ゲノム解析へと進むことが可能と判断された検体は、解析依頼書と共に検査委託機関（理研ジェネシス、コニカミノルタ REALM）へと送付される。検体から DNA/RNA の抽出が行われ、全ゲノム解析等が行われる。得られたゲノムデータ等は、国立がん研究センターのがんゲノム情報管理センターが有するゲノムデータベースへと返却され、そこで一次解析が行われる。また並行して、東京大学医科学研究所附属ヒトゲノム解析センターへとゲノムデータ等が返却され、全ゲノム解析等実行計画で整備されたデータベースに保管される。それと共に、診療情報も同データベースへと適切な形で提供され、ゲノムデータと紐付けされる形で保管される。

全ゲノム解析等で検出されたゲノム異常の精度を確認するため、精度保証されたゲノムプロファイリング検査（GenMineTOP）やアダプティブサンプリング、Sanger シーケンスなどのゲノム解析を実施可能な範囲で行う。これらの検証解析は検査委託機関（GenMineTOP）、東京大学小児科（アダプティブサンプリング）等で実施し、取得されたゲノム解析情報は東京大学小児科及び国立がん研究センターがんゲノム情報管理センターで確認を行う。

ゲノム解析により検出されたゲノム異常のうち、病原性ありと判断されたものについては、エキスパートパネル（EP）での確認を経て、結果が担当医を経由して患者へと返却される。全ゲノム解析等を行うために研究参加施設から国立成育医療研究センターへ検体を提供する際は、データセンターより提供された本研究のための症例登録番号を用いて送付することとする。臨床情報として性別、年齢、診断名など、解析結果の解釈や品質の確認に必要な情報のみを提供することとし、氏名や住所など、個人が直接特定できる情報は研究参加施設外部には提供しない。ただし、最終的に全ゲノム解析等で得られた結果を患者へと返却する必要があるため、患者氏名と研究登録番号とを紐付けする対応表は本学で保管する。その対応表は診療施設内のインターネットに接続していない PC で管理され、施設外には提供されない。本研究で得られた情報（ゲノムデータと臨床情報）は本研究の研究体制の中で共同利用される。EP の実施にあたっては、構成員が秘密保持を適切に行うよう統括者が管理する。

5. 研究組織

研究代表者
加藤 元博 東京大学医学部附属病院　小児科　教授
〒113-8655　東京都文京区本郷 7-3-1
Tel：03-3815-5411　E-mail: katom-tky@g.ecc.u-tokyo.ac.jp

研究事務局
関口 昌央 国立成育医療研究センター　小児がんゲノム診療科　医員

〒157-8535　東京都世田谷区大蔵 2-10-1
Tel：03-3416-0181　E-mail: masekiguchi-tky@umin.ac.jp

エキスパートパネル（EP）構成員
加藤 元博　東京大学医学部附属病院　小児科（EP 統括）
義岡 孝子　国立成育医療研究センター　病理診断部統括部長
羽賀 千都子国立成育医療研究センター　病理診断部診療部長
中野 雅之　国立成育医療研究センター　病理診断部医員
出口 隆生　国立成育医療研究センター　小児がん免疫診断科　診療部長
小﨑 里華　国立成育医療研究センター　遺伝診療科診療部長
大喜多 肇　国立成育医療研究センター　小児血液・腫瘍研究部共同研究員
小川 千登世国立がん研究センター中央病院小児腫瘍科科長
田尾 佳代子国立がん研究センター中央病院小児腫瘍科フィジシャン・サイエンティスト
谷田部 恭　国立がん研究センター中央病院　病理診断科科長
吉田 朗彦　国立がん研究センター中央病院　病理診断科医員
角南 久仁子国立がん研究センター中央病院　臨床検査科医長
久保 崇　　国立がん研究センター中央病院　臨床検査科　臨床検査技師
小田 智世　国立がん研究センター中央病院　臨床検査科臨床検査技師
小山 隆文　国立がん研究センター中央病院　先端医療科医長
平田 真　　国立がん研究センター中央病院　遺伝子診療部門部門長
渡辺 智子　国立がん研究センター中央病院　遺伝子診療部門遺伝カウンセラー
松川 愛未　国立がん研究センター中央病院　遺伝子診療部門遺伝カウンセラー
白石 友一　国立がん研究センター研究所　がんゲノム情報管理センターゲノム解析室室長
市川 仁 国立がん研究センター研究所　臨床ゲノム解析部門研究員
高阪 真路　国立がん研究センター研究所　細胞情報学分野分野長
市村 幸一　順天堂大学医学部　脳疾患連携分野研究講座特任教授
牛久 哲男　東京大学医学部附属病院　病理部教授
牛久 綾　　東京大学医学部附属病院　病理部准教授
織田 克利　東京大学医学部附属病院　ゲノム診療部教授
鹿毛 秀宣　東京大学医学部附属病院　呼吸器内科教授
佐藤 亜以子東京大学医学部附属病院　小児科技術補佐員
加登 翔太　東京大学医学部附属病院　小児科　大学院生
関口 昌央　国立成育医療研究センター　小児がんゲノム診療科医員
上記の構成員に加え、日本小児がん研究グループ（JCCG）の病理診断委員会・疾患委員会の担当者、該当症例の担当医師など、EP 統括者が必要と認めたメンバーを随時追加して議論を行う。

データ管理者

瀧本 哲也　国立成育医療研究センター　小児がんセンター小児がんデータ管理科診療部長
加藤 実穂　国立成育医療研究センター　小児がんセンター小児がんデータ管理科医員
井元 清哉　東京大学医科学研究所　ヒトゲノム解析センター教授
石川 俊平　東京大学大学院医学系研究科　衛生学分野教授

業務委託施設

(1)株式会社理研ジェネシス
〒210-0821　神奈川県川崎市川崎区殿町 3 丁目 25-22
Tel：044-277-3611
(2)コニカミノルタ REALM 株式会社
〒105-0023　東京都港区芝浦 1-1-1　浜松町ビルディング 27 階
Tel：03-6324-1020

6. 研究情報の開示・問い合わせ先

東京大学医学部附属病院　小児科　教授　加藤 元博
〒113-8655　東京都文京区本郷 7-3-1
電話 03-3815-5411（代表）

東京慈恵会医科大学附属病院小児科学講座　准教授　秋山　政晴
〒105-8461 東京都港区西新橋 3－25－8
電話 03－3433－1111（代表）内線 3321