当院にて小児がん等でご加療中の方、およびそのご家族の方へ

当院では「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（略称：JCCG-WGS）」を行っております。この研究は、小児がんで診療を受けている患者さんに対して「全ゲノム解析等」を行い、ゲノム情報に基づくより良い小児がん診療を受けられる体制を確立していくことを目標としています。

1. 研究の名称

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
（略称：JCCG-WGS、倫理審査番号：2023212G）

2. 研究機関の名称、及び研究代表者の氏名

本研究の研究代表機関、及び研究代表者は以下の通りです。

研究代表機関：　東京大学医学部附属病院
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）

また本研究は多機関共同研究です。共同研究機関、および各研究機関の研究責任者の一覧を、本文書の末尾に掲載しております。

3. 研究の目的と意義

3-1. 研究の背景

がんの細胞は、遺伝子の異常が起こることで過剰に増殖する性質を持ってしまっています。遺伝子とは、人間の身体を作る設計図にあたるもので、その情報全体のことを「ゲノム」と呼びます。すべての遺伝子が正しく機能していれば細胞も正常に働きますが、ゲノム異常により異常な細胞が生まれ、がんの発症につながると考えられています。

実際のがん細胞の遺伝子を検査すると、様々なゲノム異常が検出され、そのゲノム異常はがん細胞の性質と密接に関係しています。このことを利用し、がん細胞に生じている遺伝子の異常を見つけ「○○の遺伝子の異常があるがんには、□□の治療が推奨される」といったように、診断や治療に役立てるのが「ゲノム医療」です。

現在は、「がんゲノムプロファイリング検査（パネル検査）」として、がんと関連する 100 個以上の遺伝子を同時に解析し、診断や治療に有用な情報を探索する検査が臨床の現場で実用されており、再発・難治のがん患者さんを中心に検査が実施されています。

3-2. 全ゲノム解析等実行計画

既存のパネル検査は、効率的に解析を行うためにゲノム全体の中の限られた領域（がん関連遺伝子の中の、さらに「エクソン」と呼ばれる重要な部分を中心とした領域）のみを解析しています。一方で、対象となっていない遺伝子の異常や、エクソンを抽出する解析だけでは見えにくいゲノムの構造の異常などが見逃されうる、という欠点があります。

そこで、対象となる遺伝子や領域を絞らずにゲノム全体を調べる「全ゲノム解析」が注目されるよ

うになりました。全ゲノム解析は対象とするゲノムの範囲が広いため、パネル検査と比較して解析にかかる費用・時間・労力が大きいという欠点はありますが、解析技術の進歩によりそれらの問題は徐々に克服されてきており、全ゲノム解析の持つ利点・重要性が注目されるようになりました。

そのような背景のもと、がんや難病等に対してより良い医療を提供するための取り組みとして、全ゲノム解析等を推進する「全ゲノム解析等実行計画」が、厚生労働省により策定されました。「全ゲノム解析等実行計画」は、国内で全ゲノム解析を実施して、診療や研究・創薬等に役立てるための体制の構築を目指しています。

全ゲノム解析等を用いたゲノム医療を実現するためには、できるだけ多くの患者さん等のデータ（全ゲノム解析等データ及び臨床情報）を収集し、診療や研究・創薬等に役立てるための仕組みが必要です。また、蓄積されたデータや研究の成果を診療に活用することにより、医療の現場では最新の信頼できるデータの評価を参照しながら患者さんのデータの解釈を行い、診断や治療方針の決定に役立てることが可能となります。そのため、「全ゲノム解析等実行計画」では、多数の医療機関・研究機関から患者さん等のデータを収集して強固なセキュリティを持つデータベースを構築し、国内外の医療機関・研究機関及び企業が診療や研究・創薬等に活用するための拠点（解析・データセンター）を整備します。

3-3. 本研究の目的

全国の小児がんの患者さんが全ゲノム解析に基づく適切なゲノム医療を受けられるようになるには、全国の小児がん診療施設から必要な試料・情報を提出でき、その後の解析や結果返却までスムーズに進められる体制を確立していく必要があります。

この研究では、実際に小児がんの患者さんに全ゲノム解析を実施していきながら、「全国規模で全ゲノム解析を実施していくためにはどのような体制が必要なのか、どのような問題点があるのか」といった課題について、確認していきたいと考えています。

4. 研究の期間及び方法

4-1. 研究の期間

この研究の期間は、倫理審査委員会の承認から 2029 年 6 月 30 日までです。

4-2. 研究の方法

4-2-1. 検体の提出と解析

本研究では、がんの診断や治療の経過の中で採取された腫瘍細胞・組織のうち、診断に使用した残りを用いて全ゲノム解析等を実施します。また、検査で検出されたゲノム異常が生じた過程を確認するために、がんでない組織（腫瘍細胞を含まない血液、口腔粘膜、爪など）も同時に検査します。すでに施設や診療科でご同意のもとに保存されている検体などがある場合には、その検体を利用することもあります。

また、全ゲノム解析等で得られた結果が本当に正しいのかを確認するため、全ゲノム解析と並行して別の手法のゲノム解析（GenMineTOP®検査、アダプティブサンプリングなど）を実施するこ

とで確認を試みます。固形腫瘍の患者さんの場合はGenMineTOPを、造血器腫瘍の患者さんの場合はアダプティブサンプリングを主な確認検査として、可能な範囲で実施します。GenMineTOP は厚生労働省の製造販売承認取得済みで、精度保証のなされたがんゲノムプロファイリング検査であり、すでに保険診療でも行われている検査です。一方、アダプティブサンプリングはロングリードシーケンサーという機器を用いた新しいゲノム解析の手法の 1 つであり、がんに関連する遺伝子の変異や構造異常などを、より短い時間（数日～1 週間程度）で検出することができるのが特徴です。

これらの検査に必要な検体は、担当医から国立成育医療研究センター 中央病理診断部、または東京大学小児科に提出されます。そこで検査が可能かどうかの確認を行った後に、外部の検査委託機関（理研ジェネシス、およびGenMine Labs)、あるいは解析担当の共同研究機関（国立成育医療研究センター 、東京大学）に送付され、解析が行われます。全ゲノム解析等で得られたデータは国立がん研究センターに送られてデータ処理がなされ、どの遺伝子にどんな異常があるのかが抽出されます。

4-2-2. エキスパートパネル

全ゲノム解析などの複雑な結果を正しく解釈することは簡単ではなく、ゲノム解析の専門家の支援が必要になります。専門家と担当医とで解析結果を検討する会議を「エキスパートパネル」と呼び、診療で使われているゲノムプロファイリング検査でも行われております。今回の研究でも、担当医からいただいた臨床情報（年齢や既往歴や家族歴、診療で得た検査結果など）や小児固形腫瘍観察研究の中央病理診断の情報も参照することで、エキスパートパネルでゲノム解析の結果をより正確に解釈できるようにし、担当医・患者さんに報告するためのレポートを作成します。

本研究のエキスパートパネルは、東京大学小児科 加藤元博を責任者とし、データ解析、小児がん臨床、がんゲノム、臨床遺伝、病理診断などのエキスパートで構成されています。

4-2-3. 臨床情報の収集

全ゲノム解析等の結果を正しく解釈するためには、患者さんの診断・治療に関する情報と合わせることが重要です。そのため、全ゲノム解析等で得られたデータを将来のがん研究・治療開発に役立てていくためには、ゲノムデータと患者さんの臨床情報が紐づけられた形で保管する必要があります。そのため、「全ゲノム解析等実行計画」では、以下の情報を収集します。

- 性別、年齢（生年月日)、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（検査・病理・画像診断等）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（将来的に全国がん登録など、国のデータベースの登録情報と照合する場合に鍵として用いることを想定)

これらの情報は、研究参加施設の担当医師によって本研究のデータセンター（国立成育医療研究センター 小児がんデータ管理科）へ提供され、最終的に全ゲノム解析等実行計画で構築されたデータベース（国立がん研究センター）に登録されます。

一方で、氏名・住所など個人を直接同定できる情報は、診療施設の外には提供されません。ただし、ゲノム解析の結果を患者さんに還元するため、提出された検体・情報が誰のものなのかを診療施設は把握しておく必要があります。そのため、研究対象となった一人一人には本研究用の登録番号が割り当てられ、氏名・診療施設 ID と本研究用登録番号との対応表は診療施設内で厳重に管理します。そして検体・情報を診療施設外に提供する際は、氏名などの個人情報ではなく本研究用登録番号を付して提供するようにします。

5. 研究の対象

本研究の対象となるのは、以下の条件を満たす方となります。

- 研究に参加していただける方の主な条件

(1) がん（疑いを含む）と診断されている。
(2) JCCG の臨床研究である「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）」のいずれかに登録されており、中央診断に検体が提出されている（本研究への参加と同時に登録・提出することも可）。
(3) 登録時年齢が 30 歳未満である。
(4) 全ゲノム解析等に必要な検体の提出が可能である。
(5) 患者さんまたは代諾者から文書にて同意が取得されている。

- 研究に参加していただけない方の主な条件

(1) 研究責任者、研究分担者が本研究への参加について適切でないと判断している。

6. 研究対象者に生じる負担並びに予測されるリスク及び利益

6-1. 予測される利益

本研究に参加することの直接の利益として、全ゲノム解析等により通常の診療検査で受けられるゲノム検査と比べて、より広く詳細なゲノム情報が得られる点です。その情報を用いることで、より詳細な診断分類、精密な予後予測に基づく治療が受けられる可能性があります。

ただし、全ゲノム解析等を行ってもすべての患者さんで有益な情報が増えるとは限りません。がん細胞の検体の大きさや質などによっては、解析ができない（もしくは解析ができても十分な結果が得られない）ことがあります。

また、本研究では全ゲノム解析等の結果の精度を確認するため、固形腫瘍の患者さんに対しては GenMineTOP 検査を、造血器腫瘍の患者さんに対してはアダプティブサンプリングを、それぞれ可能な範囲で実施します。GenMineTOP は薬事承認されている検査なので、通常診療の中でも実施できますが、その場合は年齢などによっては検査費用の自己負担分が発生します。一方で、本研究で GenMineTOP を行う場合、検査費用は全て研究費で支出されるため、保険診療で実施するよりも費用負担が少なくなる可能性があります。加えて、保険診療で GenMineTOP を行う際にはいくつかの制約（入院中には検査が提出できない、検査は 1 回のみに限られているなど）がありますが、本研究ではそれらの制約が生じないという点もメリットになります。一方、アダプティブサンプリングは現時点

で薬事承認されていない検査であり、研究検査としてのみ行うことができますが、先述の通り数日～1 週間以内と比較的短い期間で結果が出るため、診療において有用な情報をより早く得ることができる可能性があります。

ただし、本研究で実施する全ゲノム解析やアダプティブサンプリング等は、現時点では薬事承認されておらず、診療検査としてのコンパニオン診断検査（※）の承認を得ていません。また GenMineTOP は薬事承認はなされているものの、保険診療の枠組みではなく研究検査として実施した場合、コンパニオン診断検査としては認められない場合があります。そのため、これらの結果に基づいて新たな治療薬の候補が見つかったとしても、投薬を受けるためにはあらためて検査を受けなければならないことがあります。

（※）たとえば「遺伝子 A に変異のあるがんには治療薬 X が有効」ということが知られている場合に、その遺伝子 A に変異があることを調べるために品質・精度が確認された検査を「コンパニオン診断検査」と言います。

6-2. 負担ならびに予測されるリスク

全ゲノム解析等に提出する検体のうち、がん細胞の検体は本研究のためだけに採取されるのではなく、診断や治療の一環で採取された検体から、診断等に使用した余りを用います。本研究のためだけに追加で手術などが行われることはありません。

一方、正常組織検体については、通常は血液を 5 mL ほど採血して提出します。通常の診療で採血が予定されている場合は、同時に行うことができますが、診療における採血のタイミングが合わない場合は、別途採血が必要となる場合もあります。

また、がんの診断等に使用した余りのがん検体を本研究参加のためにもし使い切ってしまうと、後々にがん検体を用いて保険診療で提出したい検査が生じた際に、その検査ができなくなることがあり得ます。

7. 個人情報等の取扱い

本研究では、施設から情報や組織、血液等を送る際に、患者さんの個人を直接特定できる情報（氏名や住所、顔写真など）は用いず、本研究用の登録番号を付してやり取りを行います。

全ゲノム解析等の結果をより正しく解釈するため、また将来ゲノムデータをより効果的に研究に活用していく目的で、患者さんの情報の一部（年齢、生年月日、性別、検査結果、既往歴、家族歴、治療経過、病理診断情報等）を収集、利用しますが、これらもエキスパートパネルや、臨床情報を保存・管理するシステムの中にとどめられ、その外には提供されません。

また全ゲノム解析等を外部検査機関に委託する際も、検査の精度を確認する最低限の情報として年齢や診断名などを用いますが、個人を直接特定できる情報は提供されません。

研究の成果を公表する際にも、個人情報の保護に努めます。

8. 研究対象者等の経済的負担又は謝礼

本研究での研究的検査などの費用について、ご負担をいただくことはありません。その一方で、交通費・謝礼金をお渡しすることもありません。

また、この研究の結果をもとに行われる診療については、通常の診療と同様に実施され、研究参加者に対する特別な補助などはありません。

9. 相談窓口

この研究に関して、わからない点や気になる点がありましたら、研究代表者にお尋ねください。

＜研究代表者＞

加藤元博　　東京大学医学部附属病院　小児科

〒113-8655　東京都文京区本郷 7-3-1

Tel：03-3815-5411

2026 年 4 月 3 日

【共同研究機関、および各研究機関の研究責任者の一覧】

	研究機関	**研究責任者**
1	東京大学医学部附属病院	加藤 元博
2	北海道大学病院	平林 真介
3	福島県立医科大学附属病院	佐野 秀樹
4	東北大学病院	新妻 秀剛
5	横浜市立大学附属病院	辻本 信一
6	神奈川県立こども医療センター	栁町 昌克
7	埼玉県立小児医療センター	荒川 ゆうき
8	東京都立小児総合医療センター	湯坐 有希
9	順天堂大学医学部附属順天堂医院	市村 幸一
10	国立成育医療研究センター	関口 昌央
11	国立がん研究センター中央病院	荒川 歩
12	名古屋大学医学部附属病院	高橋 義行
13	浜松医科大学医学部附属病院	坂口 公祥
14	静岡県立こども病院	渡邉 健一郎
15	三重大学医学部附属病院	平山 雅浩
16	大阪市立総合医療センター	藤崎 弘之
17	京都大学医学部附属病院	滝田 順子
18	滋賀医科大学医学部附属病院	大封 智雄
19	兵庫県立こども病院	長谷川 大一郎
20	岡山大学病院	石田 悠志
21	広島大学病院	岡田 賢
22	鹿児島大学病院	岡本 康裕
23	九州大学病院	大場 詩子
24	札幌医科大学附属病院	竹林 晃
25	旭川医科大学病院	更科 岳大
26	弘前大学医学部附属病院	佐藤 知彦
27	岩手医科大学附属病院	三浦 翔子
28	山形大学医学部附属病院	三井 哲夫
29	茨城県立こども病院	加藤 啓輔
30	群馬県立小児医療センター	河崎 裕英
31	群馬大学医学部附属病院	原 勇介
32	日本医科大学千葉北総病院	上春 光司
33	千葉大学医学部附属病院	菱木 知郎

34	千葉県こども病院	落合 秀匡
35	東京慈恵会医科大学附属病院	秋山 政晴
36	日本医科大学付属病院	宮村 能子
37	慶應義塾大学病院	嶋 晴子
38	東邦大学医療センター大森病院	高橋 浩之
39	聖路加国際病院	長谷川 大輔
40	獨協医科大学病院	佐藤 雄也
41	自治医科大学附属病院	嶋田 明
42	信州大学医学部附属病院	坂本 謙一
43	長野県立こども病院	小森 一寿
44	新潟大学医歯学総合病院	木下 義晶
45	独立行政法人国立病院機構名古屋医療センター	前田 尚子
46	日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院	吉田 奈央
47	金沢大学附属病院	藤木 俊寛
48	金沢医科大学病院	伊川 泰広
49	富山大学附属病院	今井 千速
50	近畿大学病院	平松 英文
51	大阪大学医学部附属病院	田中 裕介
52	関西医科大学附属病院	松野 良介
53	北野病院	三上 真充
54	大阪赤十字病院	藤野 寿典
55	京都市立病院	石田 宏之
56	奈良県立医科大学附属病院	石原 卓
57	神戸大学医学部附属病院	山本 暢之
58	日本赤十字社和歌山医療センター	深尾 大輔
59	和歌山県立医科大学附属病院	神波 信次
60	兵庫県立尼崎総合医療センター	宇佐美 郁哉
61	愛媛大学医学部附属病院	江口 真理子
62	倉敷中央病院	納富 誠司郎
63	独立行政法人国立病院機構　四国こどもとおとなの医療センター	今井 剛
64	高知医療センター	西内 律雄
65	高知大学医学部附属病院	久川 浩章
66	島根大学医学部附属病院	竹谷 健
67	徳島大学病院	岡村 和美
68	鳥取大学医学部附属病院	奥野 啓介
69	大分大学医学部附属病院	後藤 洋徳

70	久留米大学病院	大園 秀一
71	産業医科大学病院	深野 玲司
72	九州がんセンター	古賀 友紀
73	大阪国際がんセンター	橋井 佳子
74	秋田大学医学部附属病院	矢野 道広
75	日本大学医学部附属板橋病院	下澤 克宜
76	新潟県立がんセンター新潟病院	渡辺 輝浩
77	埼玉医科大学国際医療センター	鈴木 智成
78	名古屋市立大学病院	亀井 美智
79	岐阜大学医学部附属病院	小関 道夫
80	浜松医療センター	川上 領太
81	大阪公立大学医学部附属病院	時政 定雄
82	京都府立医科大学附属病院	家原 知子
83	琉球大学病院	浜田 聡
84	沖縄県立南部医療センター・こども医療センター	屋冝 孟
85	熊本大学病院	阿南 正
86	北九州市立八幡病院	安井 昌博
87	さいたま市立病院	一色 恭平
88	札幌北楡病院	小林 良二
89	宮城県立こども病院	佐藤 篤
90	筑波大学附属病院	福島 紘子
91	聖マリアンナ医科大学病院	森 鉄也
92	国立国際医療センター	望月 慎史
93	帝京大学医学部附属病院	樋渡 光輝
94	山梨大学医学部附属病院	犬飼 岳史
95	岐阜市民病院	篠田 邦大
96	福井大学医学部附属病院	梅田 雄嗣
97	香川大学医学部附属病院	福家 典子
98	広島赤十字・原爆病院	川口 浩史
99	佐賀大学医学部附属病院	西 眞範
100	宮崎大学医学部附属病院	盛武 浩