

# 第一回 がん全ゲノム解析等連絡調整会議

## 遺伝性腫瘍等の全ゲノム解析の計画について

(令和元年度調整費)

1.背景・目的

2.研究内容 (概要)

国立がん研究センター中央病院  
遺伝子診療部門長

吉田 輝彦

[tyoshida@ncc.go.jp](mailto:tyoshida@ncc.go.jp)

03-3547-5201 PHS 7131

# 疾病を有する者(がん患者)のゲノム解析 (発がんの原因遺伝子特定に向けた全ゲノム解析)

## 概要

がんの原因は、「遺伝素因」と「環境要因」である。遺伝素因が大きい遺伝性腫瘍は、現在健康でも発がん超危険度群であるとともに、そのリスクが子孫に遺伝し得ることから、ゲノム情報に基づく個別化予防の最優先課題である。遺伝性乳がん・卵巣がん症候群、リンチ症候群などの代表的遺伝性腫瘍の他、それら既知の疾患では必ずしも説明できないが、遺伝素因が強く疑われる症例も多い。全ゲノム解析により、①既知の原因遺伝子に病的変異が同定できていない症例の原因遺伝子の同定や、遺伝性腫瘍の症状の多様性に関連する遺伝子を発見するとともに、②遺伝素因が疑われる若年(AYA世代)がんの原因遺伝子等の探索を行うための基盤的情報と体制を確保し、将来的に未知の遺伝性腫瘍の発見や、治療・予防法開発に結びつける。

## 具体的内容

### 【背景となる事実】

成長戦略、骨太の方針(2019年6月)を踏まえ、令和2年度から開始する次期の健康・医療戦略のもと、ゲノム医療の実現に向けた取り組みをより一層推進していくため、10月23日の第1回ゲノム医療協議会において、がん患者のゲノム解析のなかで、発がんの原因遺伝子特定に向けた全ゲノム解析を行うことが示された。日本人に対する予防・先制医療を強力に展開する、世界最先端のデータと知識を構築するためには、全ゲノム解析が必要である。

### 【要求理由】

本研究は、調整費で手当することで、遺伝性腫瘍の全ゲノム解析を、集中的・効率的に実施することにより、がんの超高リスク集団に適確な予防や治療法などをいち早く届けるための、後につながる様々な研究に基礎的情報と体制を提供する。10万人全ゲノム検査の対象疾患の選定等にも活用できる。

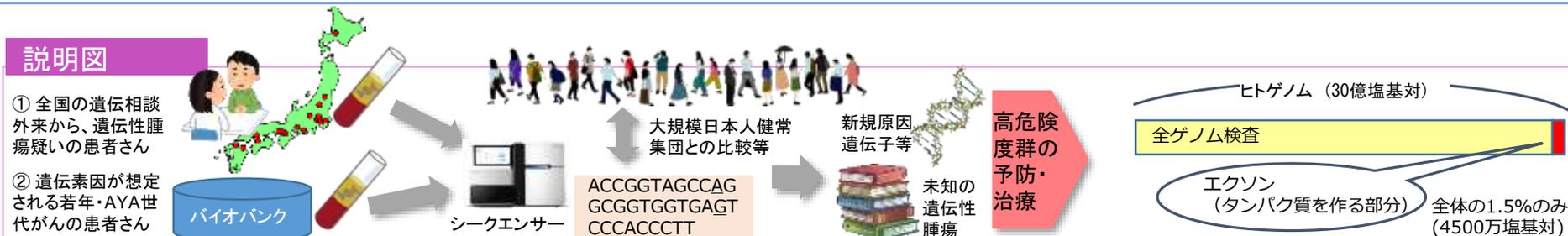
### 【研究内容】

- ①がんの遺伝医療の現場で、遺伝性が疑われる患者とその血縁者、及び②若年がん(39歳以下)患者の合計約3,000症例を対象とする。
- ①は遺伝性乳がん・卵巣がん症候群、リンチ症候群、家族性大腸がんを含め、様々な遺伝性腫瘍の患者(疑いも含める)およびその血縁者の末梢血の全ゲノム解析を行う。②はバイオバンク等に保管されている39歳以下の若年がん患者の末梢血の全ゲノム解析を行う。従来得られなかった質・量のデータを取得し、個人情報等に十分配慮した適切な方法で、研究開発のために共有する。

### 【期待される効果】

未診断症例の解決、我が国に特徴的な未知の遺伝性腫瘍あるいはサブタイプの同定、遺伝性腫瘍の症状や転帰の多様性を説明する新規遺伝素因の解明等に貢献する基盤情報・体制が構築され、従来の方法では達成できなかった突破口を切り拓く。その結果、ゲノム情報に基づく個別化予防・治療の革新に結びつくと期待できる。

## 説明図

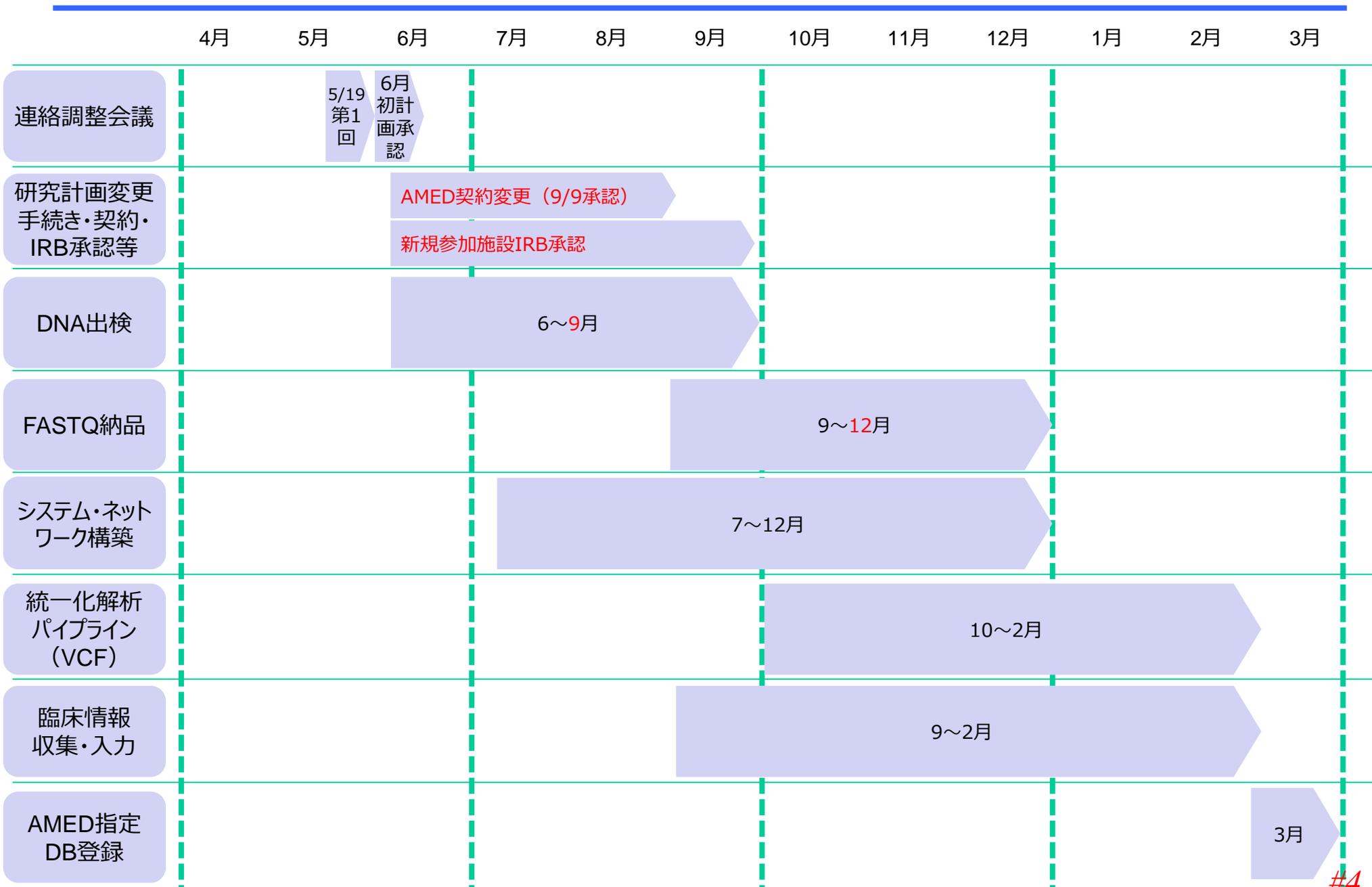


# WGSデータを活用した遺伝性腫瘍の原因・修飾遺伝子探索の主な工程（案）

1. 症例登録（インフォームドコンセント）：複数の**既存**の研究・既存の**IC**
2. 上記の**ICの確認**：公共DB登録、産業界の利用等
3. **臨床情報収集**・キュレーション
4. シークエンスデータ収集
  - シークエンス（コスト・納期・品質管理を考慮し外注が基本）：複数拠点
  - 統一化解析パイプラインの構築
  - **統一化解析パイプライン**でのデータ解析（変異コールまで）：一拠点
5. 遺伝性腫瘍Virtual Panelの**アノテーション**・**キュレーション**（医学的意味づけ）
  - （商用）知識データベースを用いた自動化されたアノテーション
  - 遺伝性腫瘍多施設合同エキスパートパネルによるキュレーション
    - ✓ 目標：複数の施設・学会等の連携による全国的組織（体制基盤）
    - ✓ 米国ClinGen、英国GeCIP等の遺伝性腫瘍グループとの国際連携（準備）
6. 上記3. ～5. の**データシェアリング**（データの保管と提供）：一拠点（クラウド含む）
7. 上記6. を活用した**個別の発想**・技術・家系調査等に基づく研究
  - 細胞や動物モデルを用いた変異の機能解析など

調整費の範囲

# 工程表概要 (2020.09.10案)



# 遺伝性腫瘍等の全ゲノム解析の進捗状況

主な工程	状況	日付
シーケンス解析企業との契約締結	一般競争入札による単価契約	2020/6/10
研究開発分担機関の追加	がん研がんプレシジョン医療研究センター 静岡がんセンターの参画がAMEDにより承認	2020/9/9
検体の出庫数累計	2,823/ 約3,000	2020/9/23
シーケンス解析企業への解析委託数	2,823	2020/9/23
シーケンス解析企業からのデータ納品	クラウド経由でのデータ納品のテスト終了 データ受信開始	2020/9/11～