

我が国における がんゲノム医療の実践

間野 博行

国立がん研究センター研究所

東京大学大学院医学系研究科細胞情報学分野

1

Gene = 遺伝子

+

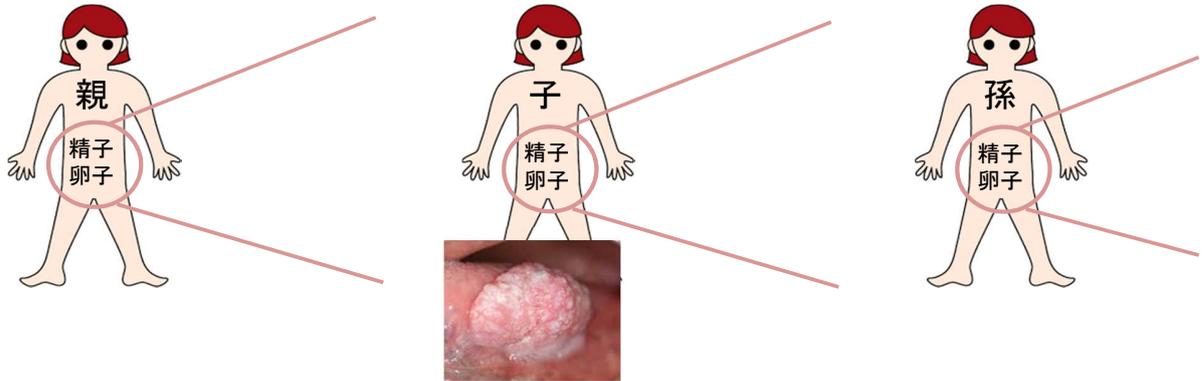
-ome (「全体、かたまり」を表す接尾語)

Genome = ある生物種が持つ
遺伝情報総体

2

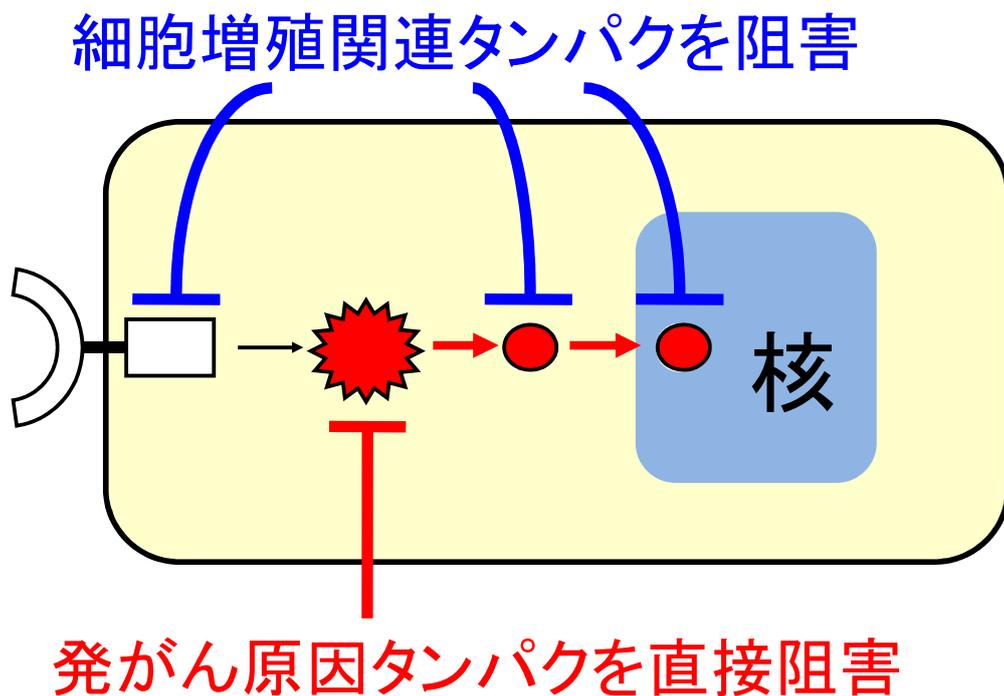
がんは遺伝子疾患であるが、遺伝病ではない

生殖細胞(精子・卵子)ゲノム { 異常 → 遺伝病
多型 → 遺伝的個性、罹患素因

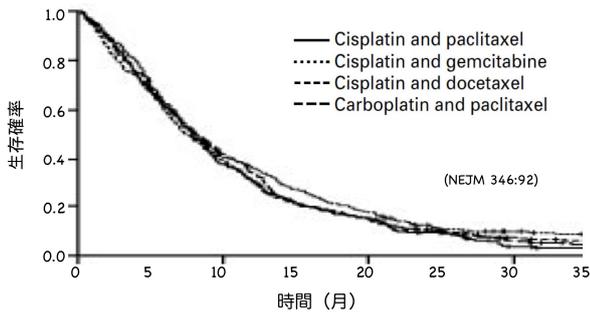
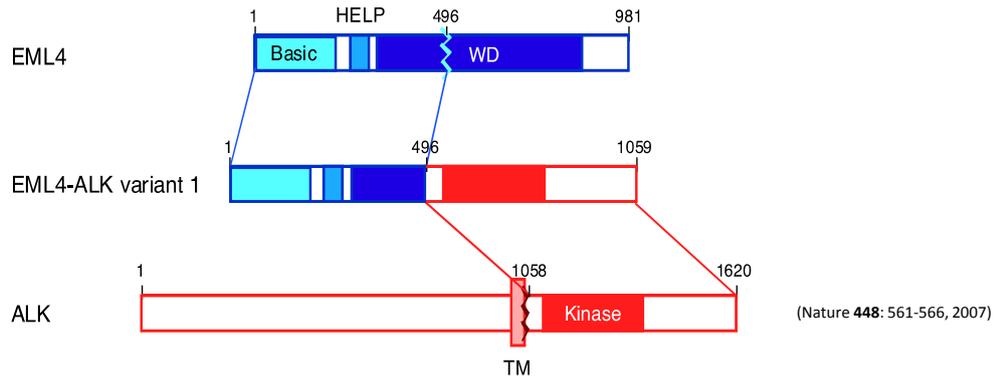


がんは体細胞(精子・卵子以外の細胞)ゲノムの後天的変異による疾患
= それ自体は子孫に伝わらない

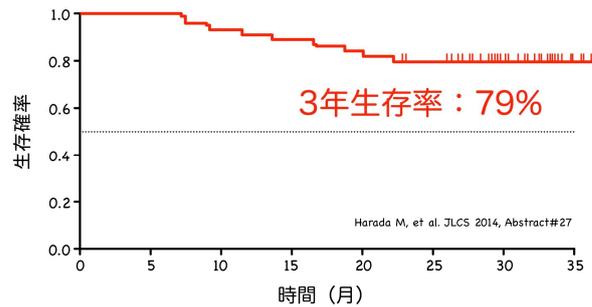
がんの分子標的治療薬



EML4-ALKがん遺伝子の発見がもたらした分子標的薬

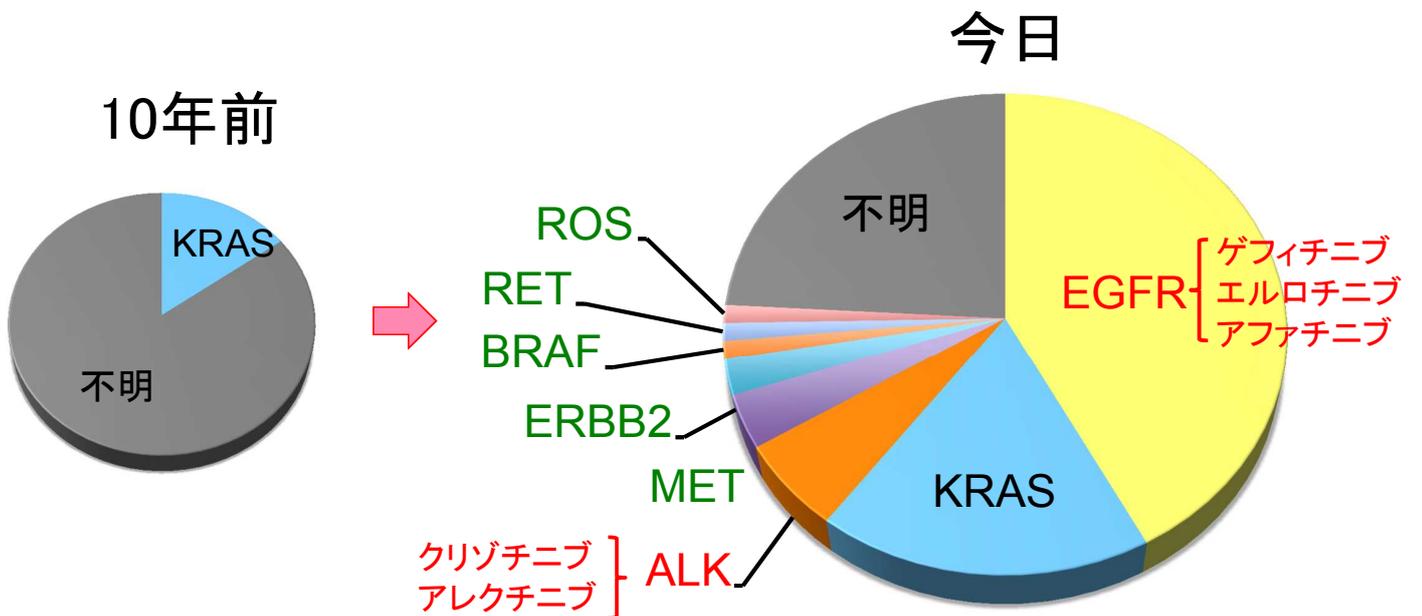


旧来の化学療法



ALK阻害剤(alectinib)

肺腺がん原因遺伝子



がんの遺伝子診断

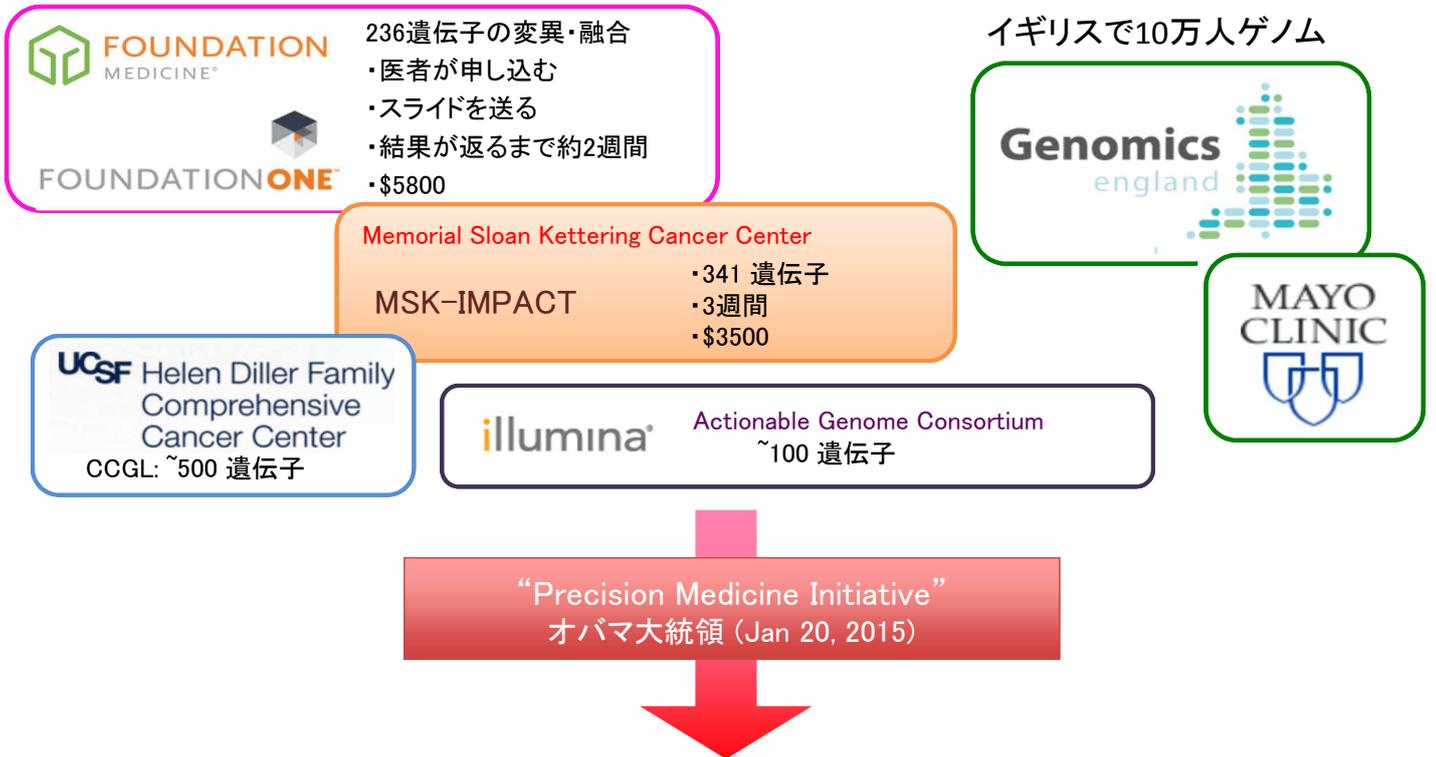


FoundationOne

- 236遺伝子の点突然変異
- 19遺伝子の融合
- ・医者が申し込む
- ・スライドを送る
- ・結果が返るまで約2週間
- ・\$5,800



7



日本において「ゲノム情報を用いて治療介入するゲノム医療」
を早急に開始する必要

8

我が国で実践するには？

患者・医師にデータを返して治療介入

- 責任がともなう。安易に研究室で行うべきでない
- ISO15189/CLIA/CAP基準に準拠した検査室でStandard Operating Procedure (SOP)に基づいて行うべき

ゲノムデータのうちの情報が治療介入に有用か

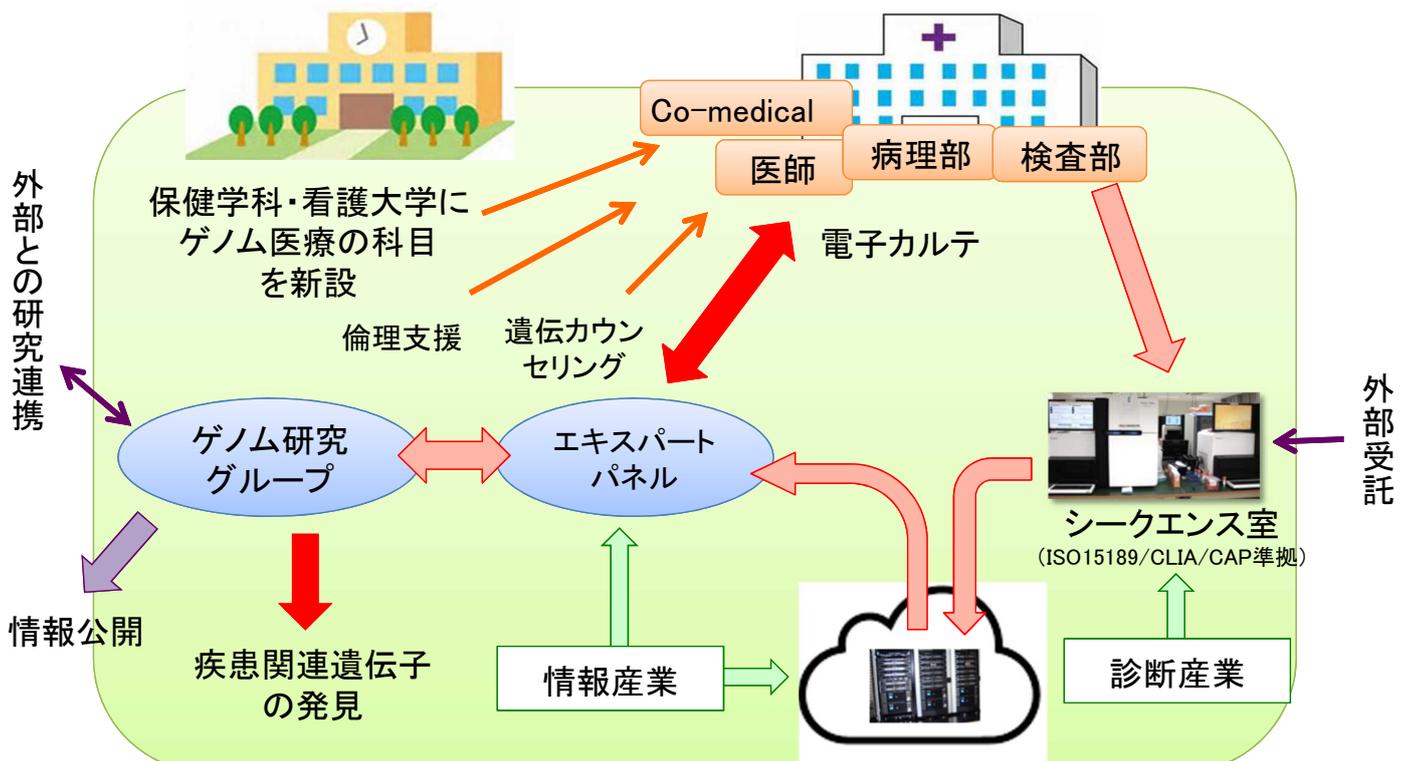
- ゲノム情報と医学の両者に精通した人材が必要
- 公的なClinVarやMyriad社のようなゲノム変異の知識データベース(knowledge database)を日本にも作る

広い範囲の人材が必要

- 遺伝カウンセラー、医療倫理担当者
- バイオインフォマティシャン
- ゲノム看護師

9

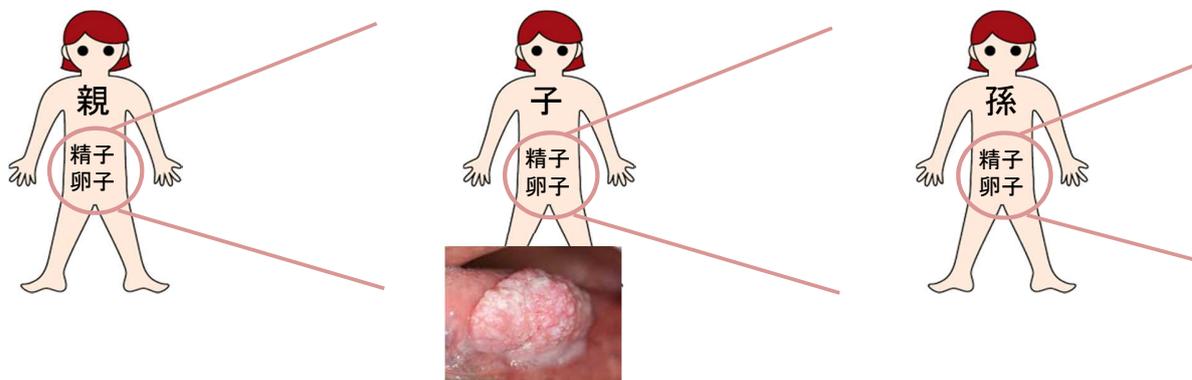
アカデミア・病院・産業界の協力が不可欠



10

がんは遺伝子疾患であるが、遺伝病ではない

生殖細胞(精子・卵子)ゲノム { 異常 → 遺伝病、発がんリスク異常
多型 → 遺伝的個性、罹患素因



がんは体細胞(精子・卵子以外の細胞)ゲノムの後天的変異による疾患
= それ自体は子孫に伝わらない

11

家族性腫瘍、遺伝性腫瘍の原因遺伝子

TP53, BRCA1, BRCA2, PTEN, MSH2, MLH1, MSH6, PMS2, EPCAM, CDH1, APC, RB1, RET, VHL, NF1..... など多数

しかも遺伝子毎にがんになりやすさ(相対危険度)が違う
(*TP53*は100倍前後、*BRCA1*は11倍、*NF1*は2.6倍)
→ 専門の遺伝カウンセラーが必要

これら原因遺伝子のどの変異が実際の発症に寄与するのか
不明なことも多い(incidental findingsをどう扱うか)

→ 実際の発症に関連した知識データベースを構築する必要がある

12