

# がんゲノム医療と人工知能

間野 博行

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

# がんゲノム医療とは？

がん患者の腫瘍部および正常部のゲノム情報を用いて  
治療の最適化・予後予測・発症予防をおこなう医療行為

患者検体



多数のがん関連遺伝子  
の変異解析

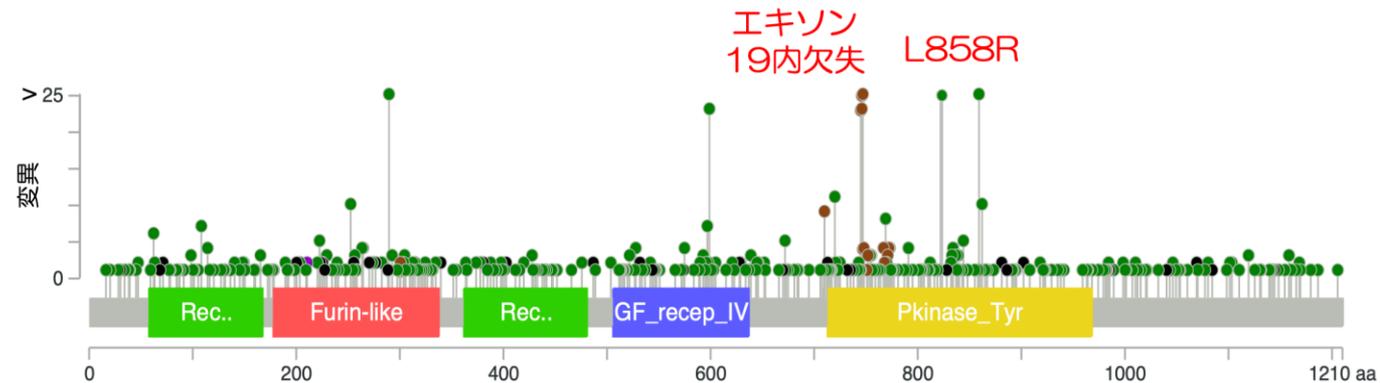
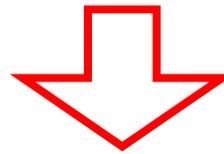
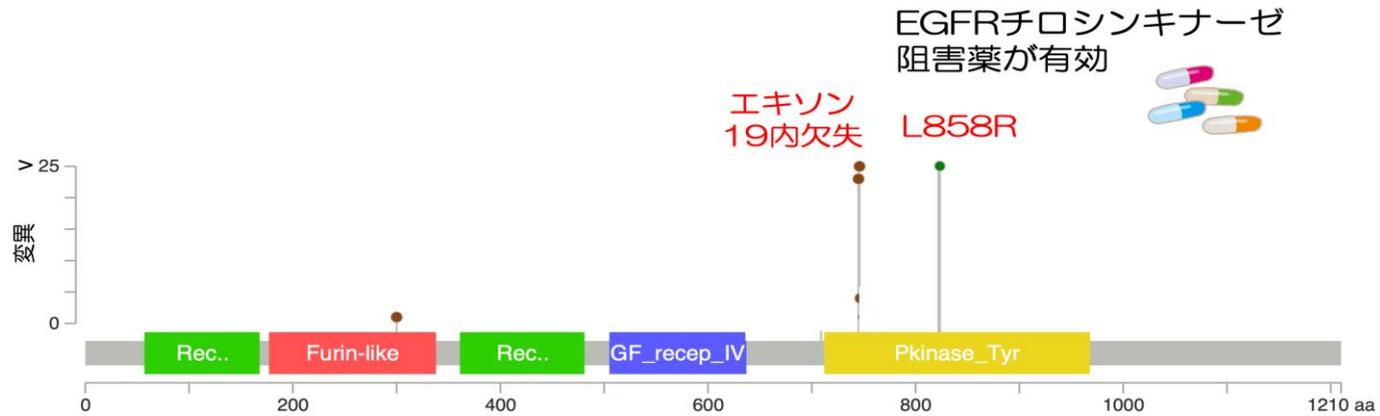
次世代シーケンサー



最適な薬の選択



# EGFRタンパクとがん化変異



>1000種類の変異！

# がんゲノム医療用知識データベース の構築

保険収載薬に対応する遺伝子変異

治験薬に対応する遺伝子変異

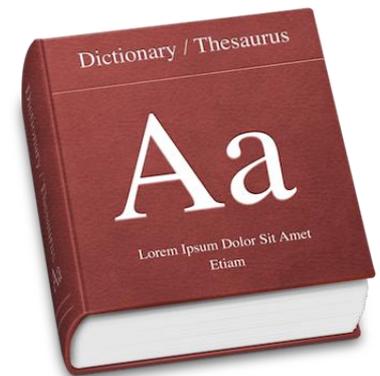
FDA承認薬に対応する遺伝子変異

ClinVar, OncoKB, 他の公的DBで報告されているがん関連変異

論文発表されているがん関連変異

## CKDB

(Cancer Knowledge DataBase)



人工知能  
(自然言語処理)

# Natural Language Processing (NLP)

PubMedを運営しているNLMが生物学論文のNLP抽出についてワークショップを開いた

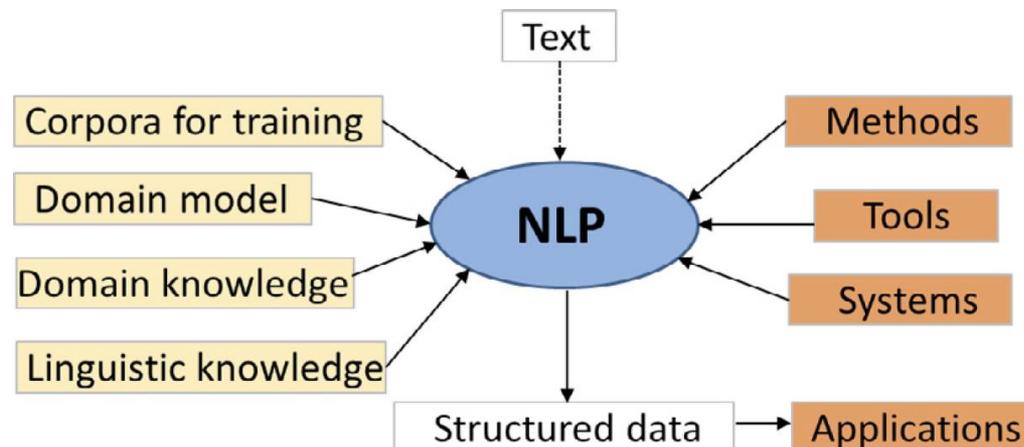
Natural language processing: State of the art and prospects for significant progress, a workshop sponsored by the National Library of Medicine

Carol Friedman<sup>a,\*</sup>, Thomas C. Rindflesch<sup>b</sup>, Milton Corn<sup>b</sup>

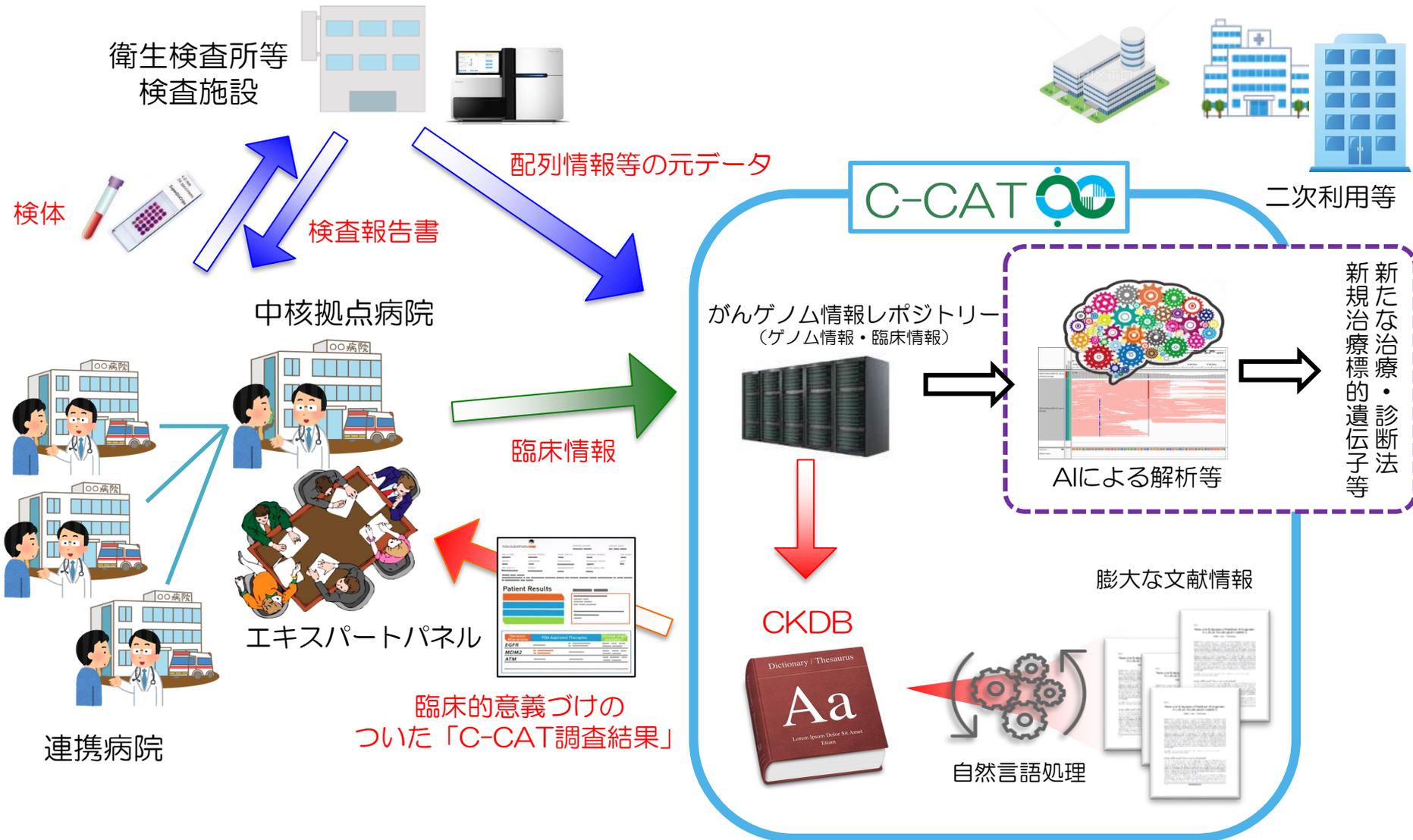
<sup>a</sup> Department of Biomedical Informatics, Columbia University, United States

<sup>b</sup> National Library of Medicine, Division of National Institutes of Health, United States

(*J Biomedical Informatics* 46:765)



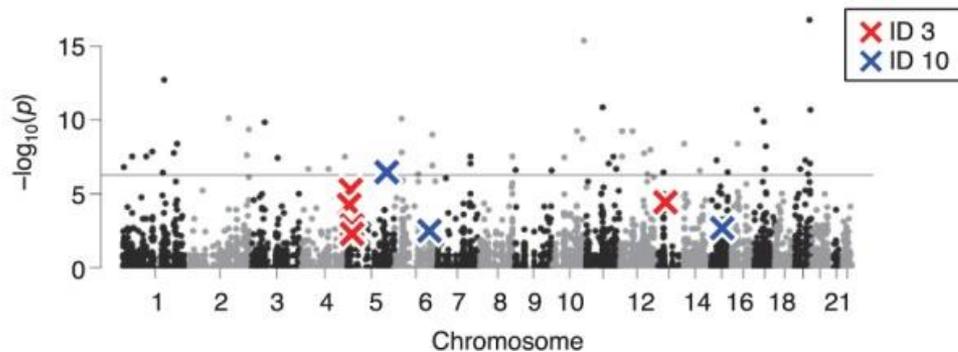
# 日本のゲノム医療体制



# AIによる新しいパイプライン

複数のsomatic mutation, germ-line polymorphism, expression data, epigenetic dataの組み合わせから特定のがんを特徴付けるものを探す

## 多型の組み合わせ



(Terada et al. Bioinformatics 23:3513)

## 変異の組み合わせ

